

多囊性腎病檢驗及治療新契機

臺灣洗腎人口居高不下，如何減少洗腎人口，向來是大眾關切的議題。造成洗腎的疾病眾多，但有些疾病是可以加以預防，進而有效降低臺灣整體洗腎率，多囊性腎病就是其中之一。

多囊性腎病（Polycystic Kidney Disease, PKD）是一種「與生俱來」的基因變異遺傳性腎臟疾病，可分為自體顯性（ADPKD）與隱性（ARPKD）兩種。其中 ADPKD 好發於 40 歲左右，男女罹患機會相同，患者在臨床上多合併有高血壓、血尿、泌尿道感染，若無法即早發現即早控制，平均會在 50 歲左右走上洗腎一途，而若併發顱內動脈瘤，其破裂會引發出血型中風，死亡率高達五成。多數患者總是在發病後充滿疑惑地向家族史溯源。

依據目前流行病學研究，ADPKD 為人體第 16 對染色體、第 4 對染色體的基因變異，盛行率約在 1/400 到 1/1000，遺傳機率五成，是最常見的腎臟遺傳性疾病，且統計顯示，臺灣逾 7 萬洗腎患者中，ADPKD 約占 5% 至 10%，比例不算少。

不過醫學日新月異，現階段 ADPKD 已發展到採用更精準的基因檢測技術來確診，因此，早期篩檢、早日控制，就可以延緩患者走入不得不然的洗腎命運，讓自己的人生能有預期地做好規劃。

所以除了可藉由超音波、電腦斷層、核磁共振等影像學檢查，同時配合家族史的追查加以確診之外，臺大醫院基因醫學部正在發展以「次世代定序」為方法的新一代基因檢測技術，一旦確診，患者家屬應全員接受篩檢。這項基因檢測技術也同步運用在結節硬化症、家族

性乳癌及大腸直腸癌等遺傳性病症之基因檢測上。

50 歲是 ADPKD 患者的一個「時間鑰匙」，洗腎的病程會在那個瞬間被開啟，但只要能提早檢出、提早控制，仍有助延緩患者走入洗腎的病程。

但值得一提的是，最新醫學研究發現，ADPKD 患者約有 3.2%~10% 會發生腦部動脈瘤，且其中女性患者較多，特別是 50 歲以上，而動脈瘤的破裂和大小，除了與家族史、年紀之外，也和個人的高血壓控制有關。

臨床及統計均顯示，ADPKD 病徵與高血壓脫不了關係，高血壓正是 ADPKD 患者造成腎臟惡化、罹患心血管疾病風險與死亡的重要因素，所以目前國內對 ADPKD 的治療方式，都著重在血壓的控制，及對多囊腎合併腎功能衰竭的高血脂、多囊腎病患常見的泌尿道感染等併發症進行積極治療。

雖然 ADPKD 遺傳機率大，但懷孕前或是懷孕期間有機會利用產前診斷之方式檢出，患者仍可正常結婚生子，確診早期雖不必特別治療，但需每半年定期追蹤，以求早期發現並處理併發症，避免患者提早腎衰竭，同時嚴格控制飲食，尤其多囊腎患者是併發症高危險群，必要時醫師會安排腦部動脈瘤的電腦斷層或核磁共振影像檢查，若發現確有動脈瘤，即應更積極控制血壓、戒菸、避免過度飲酒等，以預防動脈瘤的破裂，造成遺憾。

創傷醫學部主治醫師 蔡宏斌、內科部主治醫師 高芷華