多囊腎

~染色體顯性遺傳病

文/張益德 (本院腎臟科主任)

這是我公費下鄉服務的一段往事。林先生，六十歲，世居新竹縣北埔鄉，已往返竹東洗腎多年，是位「多囊腎合併尿毒症」患者，血壓一向控制不佳，我到任後，調配了五種降壓藥，情況才得以控制；之後某一天，一位慈祥的伯父帶了一位臉色慘白、氣喘浮腫的年輕人來看診，他們姓彭，是伯姪關係，經過詳細檢查，不到三十歲的云璋(化名)亦確診為「多囊腎合併尿毒症」，經透析治療後漸有起色。從彭伯父口中得知，云璋的雙親早逝，大伯父扶養輕微智障的他長大成人，並視如己出。因為多囊腎的患者在此地並不多見，加上多有遺傳因素存在，我曾半開玩笑地告訴彭伯父：「另一時段洗腎的林先生可能是云璋的親戚。」伯父將我的話放在心裡，特別去探訪，才發現林先生就是云璋多年未見的舅舅。

腎臟囊腫疾病(Renal cystic diseases)林林總總，皆由於腎小管某一部分的擴張所引起，分為先天與後天兩大類；最常見、也最為人熟知的就是「單純性囊腫」(simple cyst)，亦即醫師口中常提到的「長水泡」，只要囊腫壁平滑完整，數量與直徑不至於產生壓迫症狀，患者都不必擔心；而俗稱的「多囊腎」則有別於這種後天疾病，九成以上是先天遺傳而來，其中又可分體染色體「顯性」與「隱性」遺傳，隱性遺傳者佔一般人口比例甚低，且多於二十歲前早逝，所以本文的重點放在「體染色體顯性遺傳多囊腎」：ADPKD。

ADPKD 基因位於第 16 對體染色體的短臂上，約 300~1000 人中有一位患者，父母任何一方罹患此病，子女罹患的機率高達 50%以上，且沒有性別的差異；帶有此基因的患者，90%在七十歲以前都會表現出或輕或重的症狀，最後約 50%患者會進行到末期腎病變；洗腎病友中約 10%為 ADPKD 所導致，佔尿毒症透析原因的第四位。

ADPKD 是一種全身性疾病，腎臟囊腫瀰漫性發生且兩側皆有，病人常抱怨的是腰痛或腹痛，應和腎臟包膜撐開與腎門神經牽扯有關，常造成病人腰痛或腹痛，其他症狀則包括：逐漸腫大的腰部或腹部腫塊、多尿、血尿、高血壓、腎結石相關症狀、泌尿道腫瘤機率提升與緩慢進行的腎衰竭；50%~75%病患在肝臟也有囊腫，超過七成在結腸有憩室出現，25%有心臟瓣膜的問題，腦部血管瘤則出現於 5%患者。

超音波是診斷最簡便的利器，有經驗的放射科醫師能夠輕易分辨出 ADPKD 與多發性的後天單純囊腫，當然，家族病史詢問也是極為重要，至於基因分析，則保留給某些難以診斷的特殊案例或目的。

治療基本上侷限於「併發症的處理」與「末期腎病變」的透析或換腎，因為目前沒有辦法可以阻止囊腫的增生；病患日常生活要避免因活動撞擊導致囊腫破裂，控制血壓也是保護腎臟的重要措施，尤其多囊腎患者體內「腎素 - 血管張力素系統」(RAAS)活性旺盛。60%病患在腎功能正常時就有嚴重的高血壓，此時可選用「轉化酶抑制劑」(ACEI)類的降壓藥物來避免各項併發症，尿路感染與止痛藥的處理也要謹慎，以免腎功能加速惡化，定期超音波檢查，還可早期偵測出囊腫惡性變化。