

會遺傳的泡泡腎 體顯性多囊腎的治療

發表日期：99.10.11(星期一)

發表時間：10:30-11:30AM

發表地點：成大醫院斗六分院四樓圖書會議室

發表人：腎臟科／曾千慈醫師

兩、三年前，70 歲的何伯伯已知自己腎臟功能不好，卻未規則追蹤腎功能。今年夏天，他開始出現精神不濟、噁心、嘔吐、食慾不振等症狀，肌酸酐值（尿毒指數）已高達 10mg/dl（正常標準值 0.6~1.2 mg/dl），最近又因解血尿及抽搐住院。經超音波與電腦斷層掃描發現，何伯伯兩側腎臟及肝臟出現許多大小不一的囊泡，腎臟的囊泡還有破裂出血的情形，加上他有嚴重的尿毒症狀、低血鈣與貧血，不得不進行規則血液透析治療（洗腎）。目前何伯伯不僅精神狀況恢復、食慾大開，肌肉抽搐也獲得控制。

由於何伯伯的腎臟及肝臟佈滿水泡，醫師懷疑他患有遺傳特性的「體顯性多囊腎」，建議他的子女儘早接受腎臟超音波檢查。果不其然，3 位子女（2 男 1 女）中，有 1 位男性的腎臟也長滿水泡，更讓醫師確認何伯伯罹患了體顯性多囊腎併尿毒症。

究竟「體顯性多囊腎」是什麼樣的疾病呢？

所謂「體顯性」，是指該病症經由染色體遺傳，遺傳機率有 50%，男女患病率相同，患者子女有一半機率遺傳到異常基因而發病。「體顯性多囊腎」正是遺傳性多囊腎疾病（俗稱泡泡腎）中最常見的一種。症狀初期沒有明顯異狀，也不容易看到水泡，患者通常在 30-40 歲時，腎臟才開始出現水泡。

體顯性多囊腎常見症狀有腰痛、血尿、蛋白尿、尿路感染、尿路結石、慢性腎衰竭、高血壓和心衰竭等。除了腎臟，肝、胰、脾臟、卵巢、睪丸及攝護腺等，都可能發生多囊性病變。不過，有部分病人雖然帶有這種遺傳基因或已出現多囊腎，卻終其一生都不自覺。值得一提的是，約有 10% 病人會合併發生腦部動脈瘤，一旦動脈瘤直徑超過 1 公分以上，破裂危險性將大增，這時應立即進行手術治療。

當囊泡逐漸取代正常腎臟組織，又因合併高血壓等因素，患者腎功能會逐漸衰退，最後被迫不得不接受透析治療。腎囊泡出現年齡愈早，預後愈差，而腎功能

衰退受損速度因人而異，平均女性比男性晚 6 年罹患尿毒症。根據統計，一半以上的病人在 50 歲到 60 歲左右需要透析治療，占所有透析病人的 7%-10 %。

在臨床上，患者常因高血壓、腎功能不全或血尿、腰痠背痛等症狀求診，經超音波或其它檢查才知道自己患有多囊腎。診斷「體顯性多囊腎」的方式，除了基因檢測，主要仍靠影像學檢查。因此若患者有典型的超音波變化，加上家族腎臟病史（如：家族有人長期透析，或曾被診斷為多囊腎），即可確診為「體顯性多囊腎」患者。

曾千慈醫師資歷：

專科別	現職	經歷
腎臟科	腎臟科專任主治醫師	國立成功大學醫學院附設醫院住院醫師

專長
<ul style="list-style-type: none">● 一般內科● 腎臟科

新聞聯絡人：管理中心行政組／沈雍士
電話：(05)533-2121 分機 6203
Emailto：p307868@dou6.hosp.ncku.edu.tw