

厚生労働科学研究4 疾患療養ガイド

多発性のう胞腎 療養ガイド 2023

監修 成田一衛
新潟大学医歯学系腎・膠原病内科学

編集 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業
(難治性疾患政策研究事業)
難治性腎障害に関する調査研究班



多発性のう胞腎療養ガイド2023



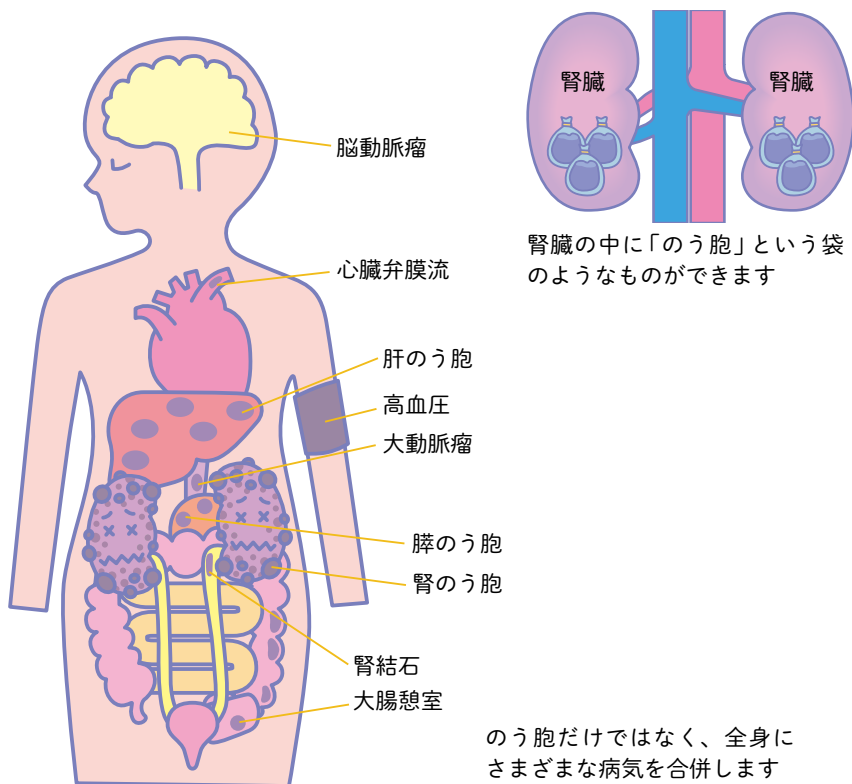
目次

多発性のう胞腎はどのような病気ですか？	1
多発性のう胞腎の原因はなんですか？	
どんな人がなりやすいのですか？	2
どのように診断されますか？	3
どのような症状がありますか？	4
どのような経過をたどりますか？	5
どのような治療がありますか？	6
日常生活で注意することはありますか？	8
研究分担者、研究協力者一覧	10
COI一覧表	11
遺伝カウンセリングとは？	3
新型コロナウイルス感染症の重症化リスクは？	9
難病医療費助成制度	13

多発性のう胞腎はどのような病気ですか？

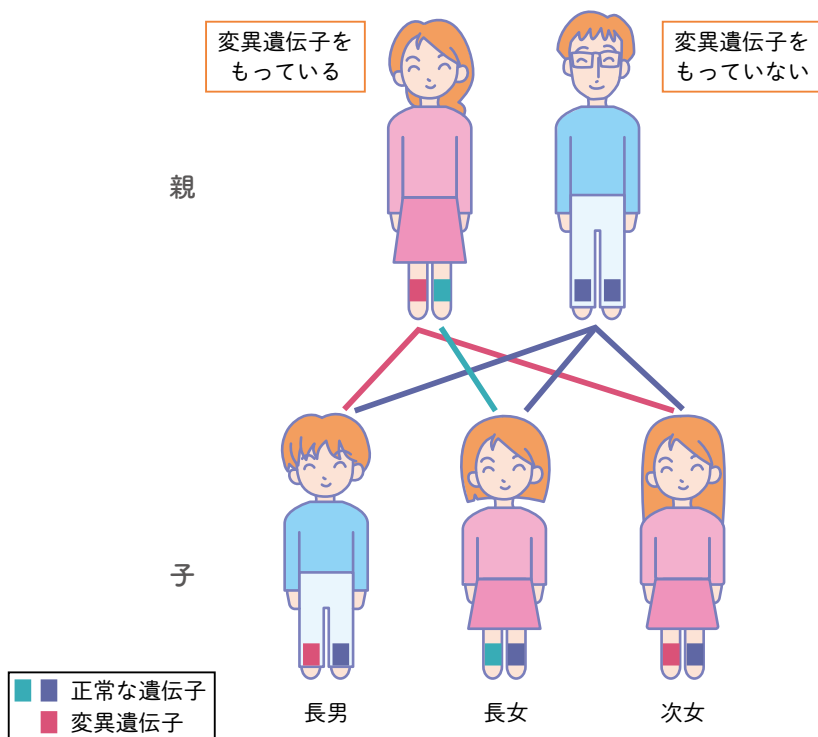
常染色体顕性多発性のう胞腎（多発性のう胞腎）は、親から子へ遺伝する腎臓の病気の中でもっとも多い病気です。日本では4,000～7,000人に1人の頻度で見つかり、合計約31,000人の患者さんがいるといわれています。

この病気は、腎臓にのう胞という袋ができてしまいます。そののう胞が、年齢とともに両方の腎臓で少しずつ大きくなり、さらに数も増えて、それに伴い腎臓の機能（尿をつくる力）が低下します。60～70歳までに約半数の患者さんが末期腎不全（透析療法や腎移植など、腎臓の代わりを必要とする状態）になります。さらに高血圧、心弁膜症（心臓の中の弁がこわれて血液が逆流する病気）や脳動脈瘤（脳の血管にこぶができて、破れやすくなる病気）など、全身にさまざまな病気を伴うことも知られています。



多発性のう胞腎の原因はなんですか？ どんな人になりやすいのですか？

多発性のう胞腎は遺伝する病気です。遺伝にはいくつか種類がありますが、この病気は「常染色体顕性遺伝」と呼ばれるパターンで遺伝します。人は誰でも2本の遺伝子を持っていて、1本は父親から、もう1本は母親から遺伝します。この病気の患者さんは、2本の遺伝子のうち1本に「変異」という遺伝子の傷を持っており、お子さんには2本のうち1本が遺伝しますから、お子さんに病気が遺伝する可能性は50%です。地域差、男女差などはありません。

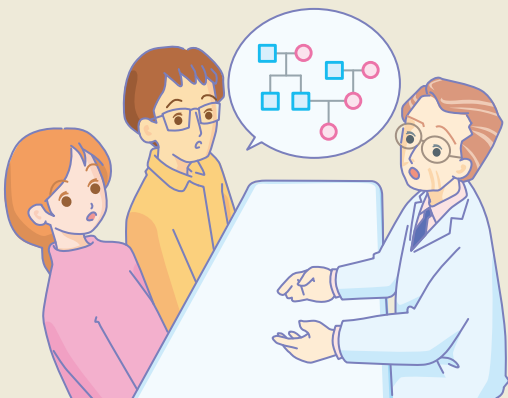


片親からの変異遺伝子が、お子さんに遺伝する可能性は50%です



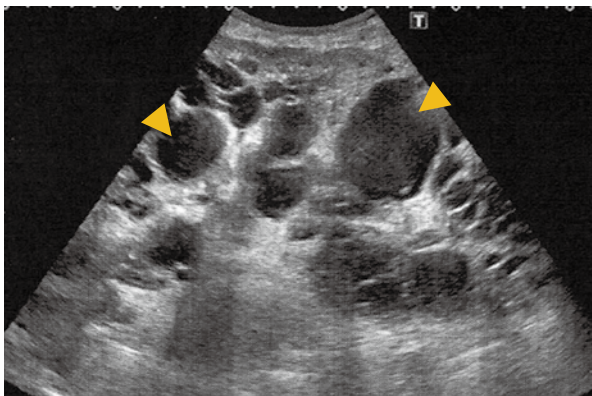
遺伝カウンセリングとは？

遺伝する病気の診断や治療について、正しい情報とともに心理的・社会的サポートを受けることで、患者さんやそのご家族が遺伝する病気に向き合い、有意義な生活を過ごせるように働きかけをする、専門のスタッフによる医療行為です。主治医の先生からは外来で説明を受けていると思いますが、普段の診療のほかに、もっと遺伝の情報を知りたい、心配ごとを話したいと思ったら、遺伝カウンセリングを受けることを考えてください。

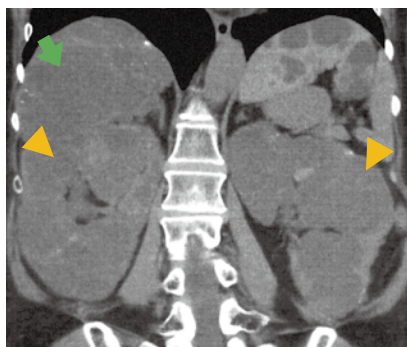


どのように診断されますか？

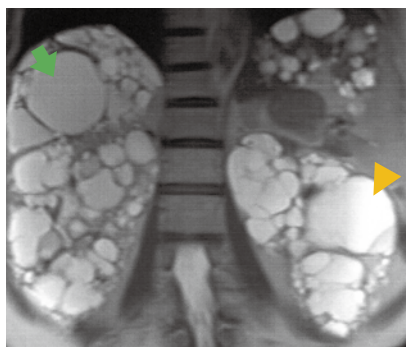
おなかを超音波、CT、MRIなどで検査して、腎臓の様子を調べます。



腹部超音波画像
黒いもの(△)が腎のう胞



腹部CT画像
体の正面から見た画像。
矢印は肝のう胞、△は腎のう胞



腹部MRI画像
体の正面から見た画像。
矢印は肝のう胞、△は腎のう胞

どのような症状がありますか？

20歳台までは自覚症状はないことが多く、症状がでたり、健康診断などで異常を指摘されるのは、30歳以降の人が多いです。おなかの張り（腹部膨満感）、背中や腰の痛み、目で見てわかる血尿（肉眼的血尿）などの症状がでることがあります。また、次のような病気を伴うこと（合併症）があります。



脳動脈瘤

脳動脈瘤とは、脳内の血管（動脈）にできた異常なこぶのことです。多発性のう胞腎の患者さんが脳動脈瘤を合併する頻度は、健康な成人と比べて約7倍といわれています。脳動脈瘤が破れた場合には命にかかわることがあるので、破裂する危険性が高い場合には脳神経外科医と十分相談し、治療方法を決定する必要があります。脳動脈瘤の発生を防ぐためにも、高血圧の治療と禁煙をおすすめします。検査で脳動脈瘤がないといわれた場合も、3～5年に1回、定期的に脳動脈瘤の検査を受けるようにしてください。



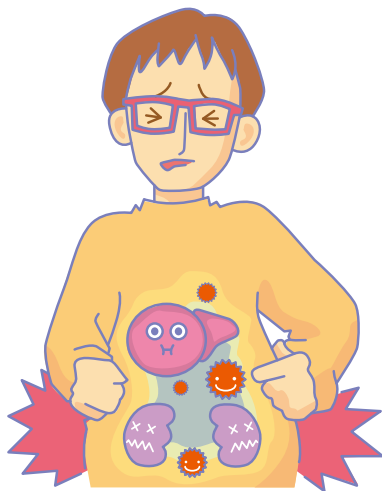
肝のう胞

肝のう胞を発症しても多くは無症状ですが、肝臓全体が大きくなるとおなかの張りや痛みなどの症状が出ることがあります。肝のう胞が大きくなる速さには個人差があります。特に女性は症状が出やすく、妊娠や経口避妊薬でさらに大きくなる可能性があるといわれています。おなかの張りや呼吸が苦しいなどの自覚症状が強い場合には、手術や血管塞栓術などの治療が検討されることもあるため、主治医と相談してください。



のう胞感染

のう胞感染症とは、血液や尿からのう胞に細菌が入り、炎症がおきる病気です。多発性のう胞腎の患者さんの30～50%が一度はのう胞感染を経験するといわれており、比較的頻度の高い合併症です。一般的には、突然38℃以上の高い熱がでます。約60%の患者さんには、同時におなかや腰、背中に痛みがみられます。治療は抗生物質の投与を行います。のう胞感染症は、治りにくく、重症化して命にかかわることもありますので、なるべく早く治療を受けることをおすすめします。特に糖尿病などの持病がある人など、感染することで重症化するリスクがある場合は、早めに主治医に相談しましょう。



どのような経過をたどりますか？

多発性のう胞腎は年齢とともにだんだんとのう胞が大きくなり、60～70歳までに約半数の患者さんが末期腎不全になって透析や腎移植が必要とな



りますが、腎機能の低下の速さは人それぞれで異なります。

腎臓の働きは血液中のクレアチニン濃度や、その値と年齢、性別を用いて計算する推算GFR (eGFR) で評価します。クレアチニンは体にとって不要な、尿でしか排泄することができない物質です。この物質が血液中にどのくらいあるかが、腎機能(尿をつくる力)の目安になります。多発性のう胞腎の患者さんは、血液中のクレアチニン濃度やeGFRが変化する

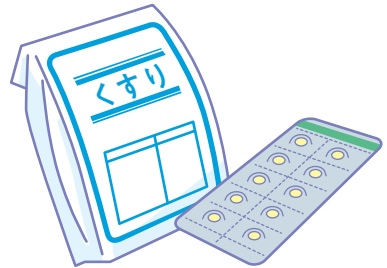
前から、画像検査を行うとこのう胞の数や大きさが増して、腎臓がはれて大きくなっていることがあります。したがって、血液検査だけでなく定期的な腹部超音波検査やCT検査で腎臓の大きさの変化を知ることが、多発性のう胞腎の進行を予測するうえで重要です。

どのような治療がありますか？

1 ▶ おくすりによる治療

トルバプタンは、多発性のう胞腎のこのう胞を大きくしないように使用される、唯一のおくすりです。尿がたくさん出るという作用がありますので、脱水状態にならないように水分を補給してください。おくすり

をはじめた当初は尿がたくさん出るので苦労するかもしれませんが、数日から数週間後には慣れてきます。患者さんごとの生活に合わせてトルバプタンを服用するタイミングや量を調節することで、ほとんどの患者さんがこのおくすりを続けることができます。主治医の先生とよく相談してください。飲みものについては、基本的には水やお茶がよいでしょう。下痢したり吐



いたりしているとき、あるいは十分な水分がとれないような体調不良のとき、さらには暑い時期に大量に汗をかくことが予想されるようなときには、トルバボタンをお休みしてください。



2▶ 降圧療法

高血圧は若い頃からみられることがあり、腎のう胞を大きくしたり、腎臓の働きを悪くすることにもつながります。そのため、血圧を下げるおくすり（降圧薬）を服用します。

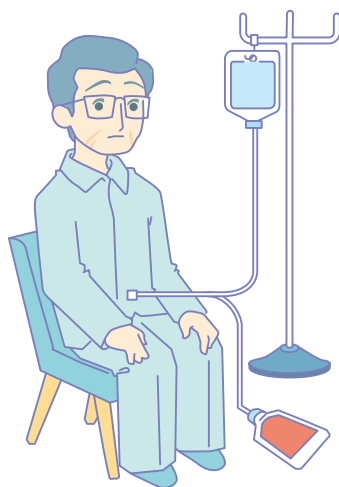
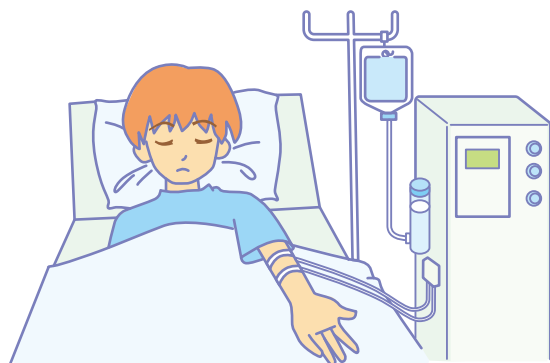
血圧の目標レベルやおくすりの使い方は、患者さん一人一人で少しずつ違います。そこで、主治医の先生とよく相談して、使うおくすりや血圧の目標レベルを決めるようにしましょう。



3▶ 腎移植・透析

腎臓は尿をつくることで、身体の中の水分量やミネラルの調整、身体にとって不要な老廃物の排泄など、私たちが生きていくうえで非常に重要な働きをしています。そのため腎臓の機能がひどく低下すると、透析や腎臓の移植といった治療（透析と腎移植をあわせて腎代替療法（腎臓の代わりを

する治療) といいます) が必要となります。
透析療法には、血液透析と腹膜透析があります。それぞれ長所・短所があるため、腎代替療法を選ぶ際には十分な説明を聞いた上で話し合う必要があります。



日常生活で注意することはありますか？

食 事

食生活では塩分制限がとても大切で、腎のう胞が大きくなるように、また腎機能を保つためにも有用と考えられています。1日の塩分6gを目標とした塩分制限に努めてください。肥満は腎臓の機能を悪くするので気をつけましょう。



水 分

喉の渇きを感じないぐらいに、または尿が濃い黄色にならないぐらいに、水やお茶をこまめにとりましょう。ただし病気が進んできた場合には、水分のとり方は主治医の先生と相談しながら調整することが必要です。



アルコール・カフェイン

アルコールの多発性のう胞腎に対する影響・効果はわかっていませんが、飲み過ぎないように注意しましょう。1日につき、男性はエタノール20～30 mL以下、女性はエタノール10～20 mL以下を目安にします。

カフェインもとり過ぎには注意します。

エタノール20 mLは、ビール500 mL、または日本酒1合くらいに相当します



たばこ

たばこはのう胞腎に悪い影響がありますので、禁煙しましょう。



運動

運動は定期的にしたほうがよいですが、おなかを強く打つ可能性があるようなスポーツ(ラグビー、アメリカンフットボールや格闘技など)は避けるべきです。

?! 新型コロナウイルス感染症の重症化リスクは？

2022年現在のオミクロン株流行下では、進行した多発性のう胞腎の患者さんや免疫抑制薬を飲んでいる患者さんは重症化するリスクが高いといわれていますが、それを裏付ける明らかなデータはありません。標準的な感染予防策(マスク着用・手洗い・消毒など)を徹底しましょう。また、重症化予防にはワクチン接種が重要ですので、積極的なワクチン接種が望ましいとされています。



厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業 難治性腎障害に関する調査研究班

研究代表

成田 一衛

新潟大学医歯学系腎・膠原病内科学

診療ガイドライン作成分科会 研究分担者

岡田 浩一

埼玉医科大学腎臓内科

古市 賢吾

金沢医科大学腎臓内科

西尾 妙織

北海道大学病院内科Ⅱ

研究協力者

仲谷 慎也

大阪市立大学大学院医学研究科代謝内分泌病態内科学

石川 英二

三重大学医学部附属病院血液浄化療法部・腎臓内科

片岡 浩史

東京女子医科大学腎臓内科

河野 春奈

順天堂大学大学院医学系研究科泌尿器外科学講座

瀬田 公一

京都医療センター腎臓内科

中西 浩一

琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座

花岡 一成

東京慈恵会医科大学総合診療内科

三戸部倫大

竹田綜合病院腎臓内科

土谷 健

東京女子医科大学腎臓内科

内山 清貴

慶応義塾大学腎臓内分泌代謝内科

甲斐 平康

筑波大学医学医療系腎臓内科学

嶋津 啓二

大阪府済生会中津病院腎臓内科

諏訪部達也

虎の門病院腎センター内科

関根 章成

虎の門病院腎センター内科

日高 寿美

湘南鎌倉総合病院腎臓病総合医療センター

島田 陽介

セコム株式会社IS 研究所

三浦健一郎

東京女子医科大学腎臓小児科

倉重 真大

東京慈恵会医科大学葛飾医療センター腎臓・高血圧内科

林 宏樹

藤田医科大学医学部腎臓内科学

眞部 俊

東京女子医科大学腎臓内科

佐藤 舞

国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科

星野 純一

東京女子医科大学腎臓内科

市川 大介

聖マリアンナ医科大学腎臓・高血圧内科

武藤 智

順天堂大学医学部付属練馬病院泌尿器科

八反田文彦

北海道大学病院内科Ⅱ

森山 智文

久留米大学医学部内科学講座腎臓内科部門

望月 俊雄

PKD 腎臓内科クリニック

本研究は厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

「難治性腎障害に関する調査研究」の支援を受けた。課題番号：20FC1045

氏名	有無	所属・職名	1. 企業の役員・顧問報酬	2. 株式保有・利益	3. 特許使用料	4. 日当・講演料	5. 原稿料	6. 研究費(治験・共同研究・受託研究・その他)	7. 奨学寄付金	8. 寄付講座	9. その他報酬(旅行・贈答品など研究と無関係のもの)
研究班班長											
成田一衛	有	新潟大学医学部腎・膠原病内科・教授	無	無	無	①サノファイ、①大塚製薬、①協和キリン、①アストラゼネカ、①バイエル	無	無	①テルモ、①大塚製薬、①パクター、①協和キリン、①中外製薬、①セルトリオン、ヘルスケア・ジャパン、①第一三共、①アステラス、①大日本住友、①ハ野薬品、①成田薬品	無	無
作成委員											
岡田 浩一	有	埼玉医科大学 腎臓内科・教授	無	無	無	③アステラス、②協和キリン、②第一三共、②アストラゼネカ、②バイエル、①田辺三菱、①鳥居薬品、①小野薬品、①ペーリンガー	無	①協和キリン、①鳥居薬品、①キャッセイ	①中外製薬、①協和キリン、①小野薬品、①鳥居薬品	無	無
作成委員											
古市 賢吾	有	金沢医科大学 腎臓内科・教授	無	無	無	無	無	無	①第一三共、①中外製薬	無	無
作成委員											
西尾 妙織	有	北海道大学病院リウマチ・腎臓内科・診療准教授	無	無	無	①大塚製薬	無	①協和キリン、①サノファイ、大塚製薬	①大塚製薬、①協和キリン、①スコヒアファーマ、①住友ファーマ	無	無
作成委員											
仲谷 博也	有	大阪公立大学大学院医学研究科代謝内分沁病態内科学・講師	無	無	無	①大塚製薬	無	無	無	無	無
作成委員											
石川 英二	無	済生会松阪総合病院 腎臓センター長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員											
島田 剛介	無	セコム株式会社 IS研究所 研究員	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員											
河野 春奈	有	順天堂大学大学院医学研究科 泌尿器科学講座	無	無	無	無	無	無	①ノバルティス	大塚製薬	無
作成委員											
瀬田 公一	無	国立病院機構京都医療センター 腎臓内科・診療科長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員											
中西 浩一	無	琉球大学大学院医学研究科育成医学(小児科)講座・教授	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員											
花岡 一成	無	東京慈恵会医科大学内科学講座総合診療内科・教授	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員											
武藤 智	有	順天堂大学医学部遺伝子疾患先端情報科学講座・特任教授	無	無	無	無	無	無	無	大塚製薬	無
作成委員											
土合 健	有	東京女子医科大学血液浄化療法科 教授	無	無	無	①協和キリン、①小野薬品、①大塚製薬、①アストラゼネカ、②田辺三菱製薬、①バイエル薬品	無	無	①鳥居薬品	無	無
作成委員											
内山 清貴	無	慶應義塾大学医学部 腎臓内分沁代謝内科特任助教	無	無	無	①大塚製薬	無	①パクター	無	パクター	無

次ページへつづく

氏名	有	所属・職名	1. 企業・研究員・顧問報酬 ①100万≦ ②500万≦ ③1000万≦	2. 株式保有・利益 ①100万≦ ②500万≦ ③1000万≦	3. 特許使用料 ①100万≦ ②500万≦ ③1000万≦	4. 日当・講演料 ①50万≦ ②100万≦ ③200万≦	5. 原稿料 ①50万≦ ②100万≦ ③200万≦	6. 研究費(治験・共同研究・受託研究・その他) ①100万≦ ②1000万≦ ③2000万≦	7. 薬学寄付金 ①100万≦ ②500万≦ ③1000万≦	8. 寄付講座	9. その他報酬 (旅行・贈答品など研究と無関係のもの) ①5万円≦ ②20万円≦
作成委員 甲斐 平康	無	筑波大学医学部医系腎臓内科学講師	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 船津 啓二	有	大阪府済生会中津病院 腎臓内科副部長・血液浄化療法センター長	無	無	無	①特任製薬、③アストラゼネカ	無	無	無	無	無
作成委員 藤田部達也	無	虎の門病院腎センター内科・医長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 関根 章成	無	虎の門病院腎センター内科・医員	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 日高 美	無	湘南鎌倉総合病院 腎臓科総合医長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 三浦 倫大	無	竹田総合病院 内科科長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 三浦 健一郎	無	東京女子医科大学腎臓小児科准教授	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 倉重 寛大	無	東京慈恵会医科大学附属病院/恵那医療センター 腎臓・高血圧内科 助教	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 林 宏樹	有	藤田医科大学医学部腎臓内科学・准教授	無	無	無	①大塚製薬、①グラクソ・スミスクライン、①アストラゼネカ、①旭化成ファーマ	無	無	無	無	無
作成委員 真部 俊	無	東京女子医科大学腎臓内科派遣講師/東京労災病院腎臓内科部長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 佐藤 舞	無	国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科 医長	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 星野 純一	有	東京女子医科大学内科学講座腎臓内科学分科 教授	無	無	無	①田辺三菱、①キッセイ、②アストラゼネカ、②協和キリン	無	②大塚製薬	無	無	無
作成委員 市川 大介	無	聖マリアンナ医科大学腎臓・高血圧内科 講師	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 望月 敬雄	有	PKD 腎臓内科クリニック・院長	無	無	無	②大塚製薬	無	無	無	大塚製薬、協和キリン、ジェイ・エム・エス、中外製薬	無
作成委員 八反田文彦	無	北海道大学病院リウマチ・腎臓内科 医員	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 森山 智文	無	久留米大学医学部内科学講座腎臓内科部門・助教	無	無	無	無	無	無	無	無	無
作成委員 片岡 浩史	有	東京女子医科大学腎臓内科・助教	無	無	無	無	無	無	無	大塚製薬、中外製薬、協和キリン、MSD、ジェイ・エム・エス	無



難病医療費助成制度

PKDは指定難病のひとつで、医療費助成の対象疾患です。一定の要件を満たす患者さんに対し、PKDに対する医療などにかかる費用が助成されます。くわしくは、難病情報センターホームページ、または、お住まいの市区町村の保健所福祉担当窓口に確認してください。

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/146>



厚生労働科学研究4疾患療養ガイド

多発性のう胞腎療養ガイド2023

発行：2023年3月15日

監修：成田一衛 新潟大学医歯学系腎・膠原病内科学

編集：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
難治性腎障害に関する調査研究班

制作：株式会社東京医学社

デザイン：クニメディア株式会社

イラスト：小田切 淳(イラストの著作権は作成者に帰属します)

印刷：三報社印刷株式会社

〈非売品〉

厚生労働科学研究4疾患療養ガイド

多発性のう胞腎 療養ガイド 2023