

多囊腎有家族遺傳性要小心

文章來源:(張宗興 醫師)

楊太太是中年婦女，最近發現有腰痛及高血壓，去醫院檢查醫生告訴她有「多囊腎」，同時告訴她這種病有遺傳性，勸她帶家人也來檢查，這才想起自己的媽媽似乎也是腎臟病過世的，趕緊動員全家人來做檢查，結果五個兄弟姊妹中有三個是多囊腎，自己的一對兒女也有一個腎臟發現有水泡，於是他們都開始定期追蹤檢查。

「多囊腎」，又稱為「體顯性」或「成年性」多囊腎病，是所有遺傳性腎臟病中最常見的一種，其發生率大約是500~1000分之一，在洗腎病人中則佔5%~10%。顧名思義，它是一種多發性囊泡疾病，主要囊泡發生在腎臟，其次在肝、胰、血管；它的遺傳方式是體染色體顯性，而且常在成年後才被診斷，目前已知道多囊腎的基因缺陷主要是在第十六對染色體的短臂上，因是顯性遺傳，所以遺傳給子女的機會有50%。

多囊腎雖然自胎兒期就已存在，但年輕時常無感覺，成年後才有腰痛、腹痛、血尿、頭痛、夜尿及頻尿等症狀，另外高血壓極為常見，約佔70%。而腎功能在開始時通常正常而隨著年紀及腎囊泡的增大，腎功能會開始衰退，此時若未積極治療，4、50歲以後有不少病人會變成尿毒症而需要長期洗腎治療。臨床上腎臟會有囊泡出血、感染、腎結石以及腫瘤等併發症，均須定期加以追蹤，以便早期發現早期治療。而高血壓對腎功能的惡化影響甚巨，也必須用降血壓藥物積極控制。

除了腎臟以外多囊腎其實還會影響到許多器官，這包括：(1)多囊肝：發生率約50%，以女性為多但通常不影響肝功能。(2)顱內動脈瘤：一旦動脈瘤超過一公分時，其破裂之危險性大增且死亡率極高，比多囊腎本身更嚴重，所以應即時處理。(3)大腸憩室增加，容易發生憩室炎大腸穿孔等。(4)心臟瓣膜異常：以主動脈瓣及僧帽瓣閉合不全最多，有時發生心臟衰竭。

診斷多囊腎做腎臟超音波是最簡單又不痛苦的方式，如果發現有多囊腎，也必須詢問家族史並做遺傳諮詢。病人應配合定期檢查腎功能，控制高血壓，預防腎臟和其他器官的併發症，如此則可以維持腎臟機能，減少和延緩尿毒症的發生。