多囊腎,俗稱泡泡腎,多數是顯性遺傳的多發性囊泡疾病。主要侵犯腎臟,其次是肝臟、胰臟。85%來自父母親的遺傳,子女得病的機率是50%,男女均等,一旦發現,子女及兄弟姊妹都應接受檢查;另外15%來自基因變異。

臨床表現

此疾病在胎兒期即存在,但年輕時常無感覺。症狀以腰痛、腹痛最常見;此外有血尿、多尿、頭痛、高血壓、腸胃不適。

突發性的腰痛,可能是囊泡出血、結石、阻塞及囊泡感染,症狀平均出現在 40 歲。 隨著年紀增加,會逐漸惡化,約 50 %的病人在 50 歲之後惡化到末期腎衰竭;目前佔洗腎人口的 10 %。

腎臟以外的問題:包括肝腫大、顱內動脈瘤、大腸憩室及心臟二尖瓣脫垂。

診斷

多個腎臟水泡出現,加上家族病史即可診斷,超音波是最好的診斷及追蹤工具,病人最好一年接受一次檢查。囊泡內有出血、膿瘍、腎結石及癌症的可能性時才要考慮電腦斷層。

治療及保健

若有高血壓,則建議低鈉飲食,蛋白質限量則與一般慢性腎衰竭病人相同。

避免劇烈運動、穿吊帶褲,不要使用環繞腹部的汽車安全帶,如此可預防腎臟因碰撞或擠壓而受傷。

避免腎感染,尤其是女性應避免泡浴及憋尿,性交後立刻排尿。盡量避免尿道插管,萬一有囊內感染需找腎臟專科醫師治療,並延長抗生素治療時間(4~6週)。

預防腎結石:每日飲用足量的水,使尿量達到每日 2 公升,如仍無法排出可考慮手術。

適當的控制血壓, 希望控制在 130/85 mmHg 以下。

因多囊腎引起的反覆性腹痛, 可考慮手術切除囊腫。

預後

囊泡在年齡越小出現,預後越差,但整體來說,疾病進展緩慢。雖然到50歲以後有一半以上病人需要洗腎,但仍有病人到80歲時腎功能仍正常。腎衰竭的危險因子包括:男性、腎臟體積較大、高血壓、經產婦。

避免感染、良好的控制血壓、定期追蹤及與醫師高度配合是延緩、減低進入腎衰竭的不二法門。