

<診断基準>

ADPKD の診断基準

表 <ADPKD診断基準> (厚生労働省進行性腎障害調査研究班「常染色体優性多発性嚢胞腎診療ガイドライン (第2版)」)

1. 家族内発生が確認されている場合
 - 1) 超音波断層像で両腎に各々3個以上確認されているもの
 - 2) CT, MRIでは、両腎に嚢胞が各々5個以上確認されているもの
2. 家族内発生が確認されていない場合
 - 1) 15歳以下では、CT, MRIまたは超音波断層像で両腎に各々3個以上嚢胞が確認され、以下の疾患が除外される場合
 - 2) 16歳以上では、CT, MRIまたは超音波断層像で両腎に各々5個以上嚢胞が確認され、以下の疾患が除外される場合

除外すべき疾患

- ☐ 多発性単純性腎嚢胞 multiple simple renal cyst
- ☐ 尿細管性アシドーシス renal tubular acidosis
- ☐ 多嚢胞腎 multicystic kidney (多嚢胞性異形成腎 multicystic dysplastic kidney)
- ☐ 多房性腎嚢胞 multilocular cysts of the kidney
- ☐ 髄質嚢胞性疾患 medullary cystic disease of the kidney (若年性ネフロン癆 juvenile nephronophthisis)
- ☐ 多嚢胞化萎縮腎(後天性嚢胞性腎疾患) acquired cystic disease of the kidney
- ☐ 常染色体劣性多発性嚢胞腎 autosomal recessive polycystic kidney disease

ARPKD の診断基準

表 ARPKD の診断基準

- 1 に加えて 2 の一項目以上を認める場合に ARPKD と診断する。
 1. 皮髄境界が不明瞭で腫大し高輝度を示す典型的超音波画像所見
 2. a) 両親に腎嚢胞を認めない、特に 30 歳以上の場合
 - b) 臨床所見、生化学検査、画像検査などにより確認される肝線維症
 - c) ductal plate の異常を示す肝臓病理所見
 - d) 病理学的に ARPKD と確認された同胞の存在
 - e) 両親の近親婚

<重症度分類>

以下のいずれかを満たす場合を対象とする。

A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合

B. 腎容積 750ml 以上かつ腎容積増大速度5%/年以上

CKD 重症度分類ヒートマップ

		蛋白尿区分		A1	A2	A3
		尿蛋白定量 (g/日) 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)		正常	軽度蛋白尿	高度蛋白尿
				0.15 未満	0.15～0.49	0.50 以上
GFR 区分 (mL/分 /1.73 m ²)	G1	正常または高 値	≥90	緑	黄	オレンジ
	G2	正常または軽 度低下	60～89	緑	黄	オレンジ
	G3a	軽度～中等度 低下	45～59	黄	オレンジ	赤
	G3b	中等度～高度 低下	30～44	オレンジ	赤	赤
	G4	高度低下	15～29	赤	赤	赤
	G5	末期腎不全 (ESKD)	<15	赤	赤	赤

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。