

## 所有PCKD患者的子女 都會發展相同的疾病嗎？

不是。PCKD是一種遺傳性疾病，如果母親或父親有顯性常染色體PCKD，那麼子女就有 50% 的患病機率。

## PCKD的預防

最好的預防護是在疾病發生前就做好家庭成員篩查及早期診斷。

早期診斷和對高血壓的治療可阻止 PCKD 中腎功能衰竭的發展或惡化。

通過生活方式和飲食調整，PCKD 患者可以保護他們的腎臟和心臟。

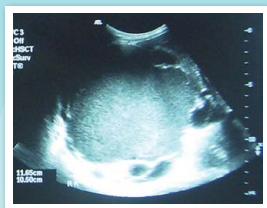
篩查最大的好處是，當一個人既沒有症狀也不需要任何治療時，他就不必焦慮。

## 為什麼說減少PCKD 發生率是不可能的？

PCKD通常在四十歲以後被診斷出來，而大多數的人都在四十歲之前完成了生育，因此無法阻止將疾病傳染給下一代。

## 治療PCKD的重要措施

- 最有效的方法是嚴格監察和控制高血壓。血壓監察是很重要的，因為可以減慢病情的進展。
- 檢驗尿液蛋白。如果尿液中有蛋白質，就意味著腎臟功能會惡化得更快。醫生可以處一些抗高血壓藥物，減少尿液中的蛋白質，減緩腎臟惡化的速度。
- 建議早期PCKD患者奉行DASH飲食，因為它可以預防高血壓的發生。
- 現時已有藥物可以有效控制腎囊腫增長的速度



- 囊腫增大或出血時導致的疼痛，按醫生處方一些不會損害腎臟的止痛藥。

◀ 腎囊腫出血的情況



▲ 感染的囊腫抽液

- 使用適當的抗生素適切地治療尿道感染。
- 感染的囊腫，可能需要通過抽吸排出。
- 盡早治療腎結石。
- 如沒有水腫就充分飲水，這樣可以預防尿道感染和腎結石。囊腫有增大或迅速惡化的患者，可處方新一代藥物減緩囊腫的增大速度，以保存腎功能。

**總**括來說，患者可通過周期性的檢查和監控來控制病情。我們建議加入香港多囊腎病互助小組

本單張資料取材自何仲平醫生所著“保護您的腎臟”一書第17章

# 認識 多囊性腎病



**多囊性腎病** 是最常見的腎臟遺傳病，大約每一千人中有一患者。在香港，估計有七千人受到影響。在所有慢性腎功能疾病患者中，需要進行透析或者腎移植的大約有5%的人患有PCKD。

## 什麼是多囊性腎病?

多囊性腎病是最常見的腎臟遺傳病，主要表現為雙側腎臟形成多個大小不等的囊腫。

多囊性腎病 (PCKD) 是慢性腎功能疾病的第四大主導因素。在PCKD中，肝臟、大腦、腸、胰腺、卵巢和脾臟中也可能形成囊腫。



▲ PCKD的腎囊腫和肝囊腫

多囊性腎病分兩大類，成人型是遺傳性腎病最普遍的一種，屬顯性多囊性腎病遺傳者；另一類是十分罕有及病情嚴重的嬰兒型多囊性腎病，屬隱性遺傳。

## 多囊性腎病的發生率

發生率在所有的種族以及男性和女性中都是相同的，大約每一千人中有一患者。在香港，估計有七千人受到影響。

在所有慢性腎功能疾病患者中，需要進行透析或者腎移植的大約有 5% 的人患有 PCKD。

## 在PCKD中，腎臟是如何受到影響的？

在 PCKD 中，雙側腎臟形成多個大小不等的液性囊腫。

- 囊腫的大小不同（直徑從大頭針到十厘米甚至更長）。
- 隨著囊腫續漸增大，逐步擠壓並損壞腎臟組織。
- 這樣的損害導致高血壓、蛋白尿和腎功能減少，繼而引起慢性腎功能衰竭。
- 最終，慢性腎功能衰竭惡化引起了嚴重的腎功能衰竭（末期腎功能疾病），最終需要進行透析和腎移植，這情況通常發生在50至70歲之間。

## PCKD的症狀

許多有常染色體顯性多囊性腎病的人，數十年間都不會產生任何症狀。大多數的 PCKD 患者在三十到四十歲後才發展出症狀。

PCKD 的常見症狀是：

- 高血壓。
- 背痛、一邊或兩邊的腰痛或腹部腫脹。
- 感覺腹部有大腫塊，有時醫生觸診可以觸及囊腫，甚至可以測量其大小



▲ PCKD造成的腹脹



◀ 醫生替PCKD患者量度腎囊腫

- 尿中帶血或者蛋白。
- 重覆的尿道感染和腎結石。
- 因腎功能續漸損失而引起的慢性腎功能疾病症狀。
- 因身體其它部位如大腦、肝臟、腸等出現囊腫引起的症狀。
- PCKD患者也可能出現的併發症如腦動脈瘤、腹部疝、肝臟囊腫感染、結腸憩室和心瓣異常。
- 大於 10% 的 PCKD 患者發展了腦動脈瘤。在腦動脈瘤中，血管壁的弱化引起了膨脹。它還會引起頭痛併發破裂的微小風險而引起中風甚至死亡。

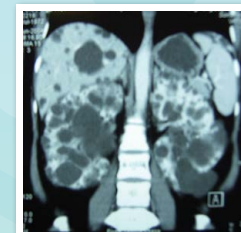
## PCKD的診斷



◀ 超聲波顯示的多囊腎

- **腎臟超聲波**：這是最常用的測試方法，因為它可信度高、簡單、安全、無痛且費用少。

- **電腦或磁力共振掃描**：這樣的測試更加精確，但費用也更高。好處是可以檢測出超聲波難以檢測到的小型囊腫，甚至可準確測量由多個囊腫而增大的腎臟，因腎臟體積越大，腎功能便越快惡化。



▲ 電腦掃描顯示的多囊腎



▲ 磁力共振掃描顯示的多囊腎

- **親屬普查**：PCKD 是一種遺傳病，每個小孩有 50:50 的患病比率。因此對患有 PCKD 的家庭成員進行普查有利於早期診斷。
- **測試PCKD對腎臟影響的檢查**：尿檢可以檢查出血尿或者蛋白尿。血清肌酐可以評估和監控腎功能情況。基因連鎖分析：這是一種非常專業的血檢，它用來偵測攜帶了PCKD基因的家庭成員。只有掃描造影檢查沒有任何發現時，才需要做此項檢查。由於這一檢查普及率不高也非常昂貴，因此它很少被用於診斷性目的。

## 那些PCKD患者的家庭成員要接受篩查？

PCKD 患者的兄弟、姐妹以及孩子應該接受 PKD 篩查。另外，有家族遺傳史的家庭成員也應該接受篩查。