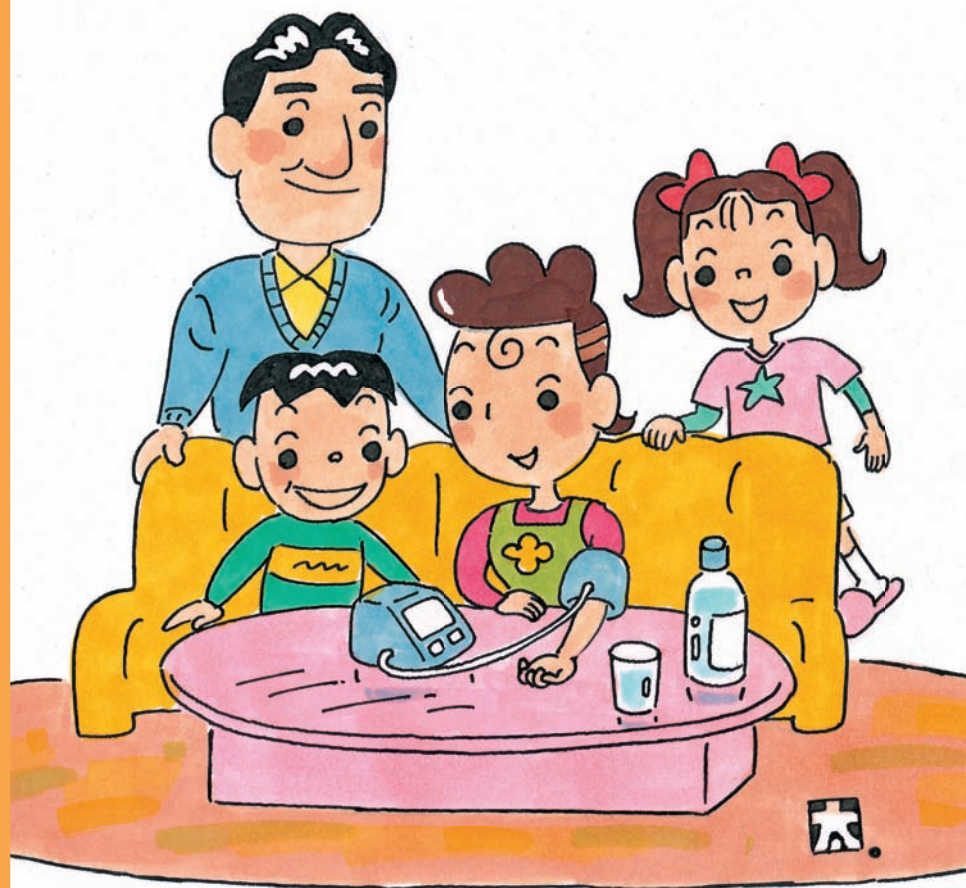


まんがで知る

たはつせいのうほうじん

# 多発性嚢胞腎



厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
進行性腎障害に関する調査研究班 多発性嚢胞腎分科会

# はじめに

腎臓は、からだの背中側、腰のやや上のあたりに左右二つある、握りこぶし大の臓器です。

血液中にたまった老廃物をろ過して尿をつくるほか、塩分やカリウムなどの電解質を調節しています。また、血圧をコントロールしたり、血液を増やすホルモンなどを分泌する内分泌器官としても重要な役割を担っています。

こうした働きをもつ腎臓に、水の入った袋が複数できるのが「多発性嚢胞腎<sup>たはつせいのうほうじん</sup>」です。

治療の第一歩は、まず病気についてよく知ることです。この小冊子が、「多発性嚢胞腎」についての理解を深めていただくための手助けとなるよう、願っております。

## 登場人物紹介



キク山先生 (50 歳)  
T 総合病院の腎臓専門医  
サクラの担当医師



長男 モモ太  
(12 歳)  
小学校 6 年生



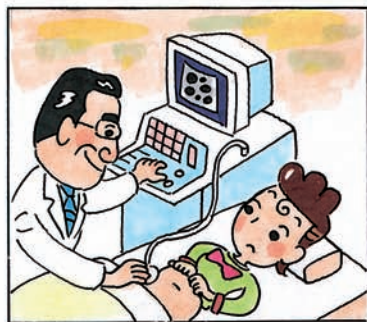
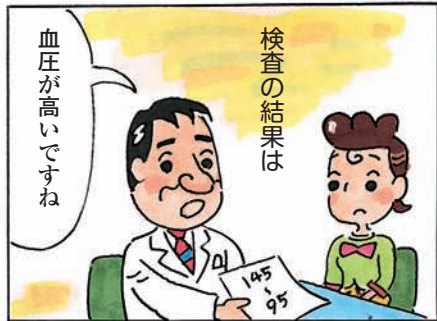
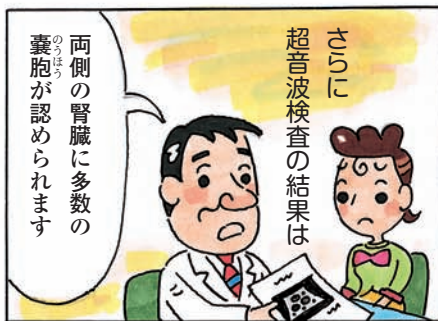
長女 スズラン  
(14 歳)  
中学 2 年生



夫 花野ウメ雄  
(45 歳)  
会社員



花野サクラ  
(40 歳)  
主婦  
パートタイマー



## 嚢胞腎とは

サクラさんは検査の結果を聞きに、夫のウメ雄さんと先生をたずねました

超音波検査の写真を  
見てください

腎臓に嚢胞という  
水の入った「袋」が  
たくさんできています

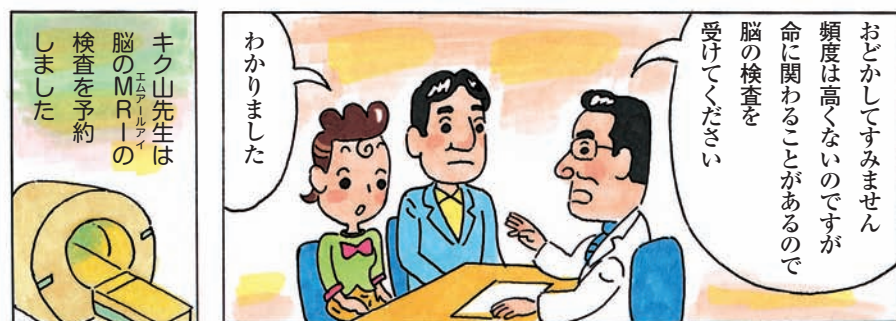
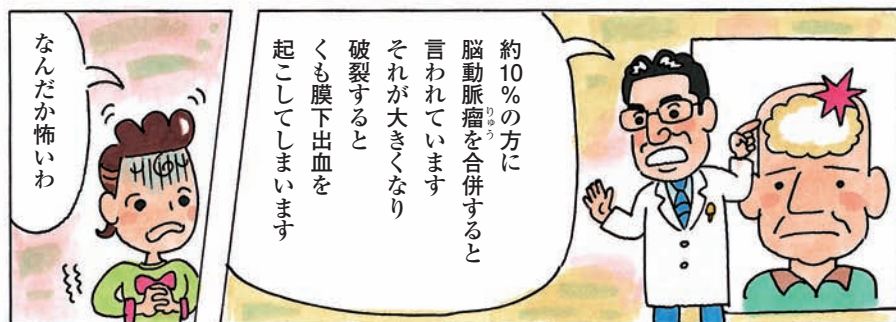
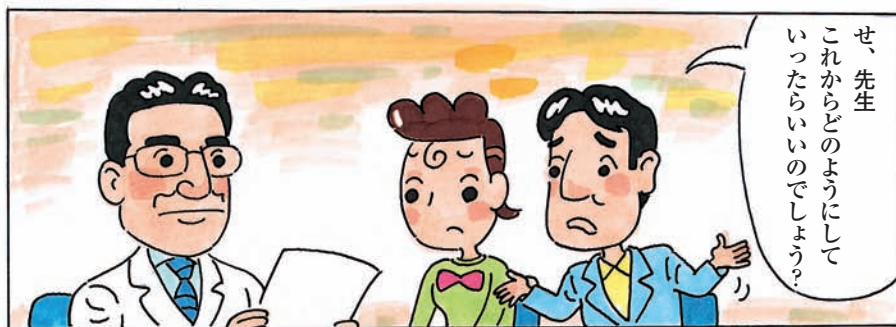
「多発性嚢胞腎」と  
診断されます

嚢胞は両方の腎臓にできて  
年齢とともに大きくなり  
数も増えます  
すると「老廃物の排泄」  
という腎臓本来の働きが  
徐々に落ちてきます

その結果、70歳までに  
半数の方が  
「人工透析」が必要になる  
と言われています  
サクラさんのように  
超音波検査で  
診断されることが  
多くなっています

そうですね  
母もそれで透析していると  
聞いています  
何か症状が  
出てくるのか  
と思っていました

最初のうちは  
自覚症状は  
ほとんどありません  
そのため健診や  
人間ドックは  
大切なのです





## コラム

### 「多発性嚢胞腎」とは

病名は、英語で Polycystic Kidney Disease (ポリシスティック・キドニー・ディーズ) と言われることから、PKD (ピーケーディー) とも呼ばれます。

PKD には、常染色体劣性多発性嚢胞腎 (ARPKD) と常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) があります。ARPKD (エーアール PKD) は、頻度は少ないですが、おもに生まれた時に発症し、肝線維症かんせんいしょうを伴います。それに対して ADPKD (エーディー PKD) は成人になって両側の腎臓に多数の嚢胞が発見され、腎臓が大きくなっていくことが特徴です。

最近ではサクラさんのように超音波・CT (シー・ティー)・MRI 等の画像検査により容易に診断されます。

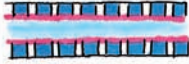
腎臓だけでなく肝臓やその他の臓器に嚢胞が多発することもあり、さらに高血圧、脳動脈瘤など嚢胞以外の合併症を伴うこともある全身疾患です。

1990 年代に 2 つの原因遺伝子 (PKD1 遺伝子と PKD2 遺伝子) が発見され、その後モデル動物も含めた、さまざまな研究が進められており、成果が上げられています。

嚢胞はなぜできる？

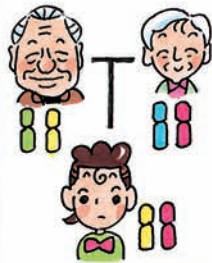
この病気の原因は何ですか？

腎臓の中には尿細管という管があります。この管の太さを調節するのが「PKD遺伝子」と呼ばれるものです。PKD遺伝子が働いているかぎり、嚢胞はできません。



ですが、このPKD遺伝子には「やがて嚢胞を発症する原因が含まれている」場合があります。

サクラさんの場合は、お母さんから「嚢胞腎」なるPKD遺伝子を受け継いだと考えられます。



同時にお父さんからは正常なPKD遺伝子を受け継いでいます。

サクラさんの体の中ではお父さんから受け継いだPKD遺伝子が正常に働いていたのです。



では、どうして嚢胞ができたのですか？

実は、お父さんから受け継いだ正常なPKD遺伝子にもある時期に変化（変異）が起こることがあります。



そうすると、  
正常に働く遺伝子が  
なくなってしまう

その結果、管の太さを  
調節することができず  
嚢胞になっていきます

経過は必ずしも  
お母さんと同じでは  
ありません

私は、母と同じように  
なるのでしょうか？

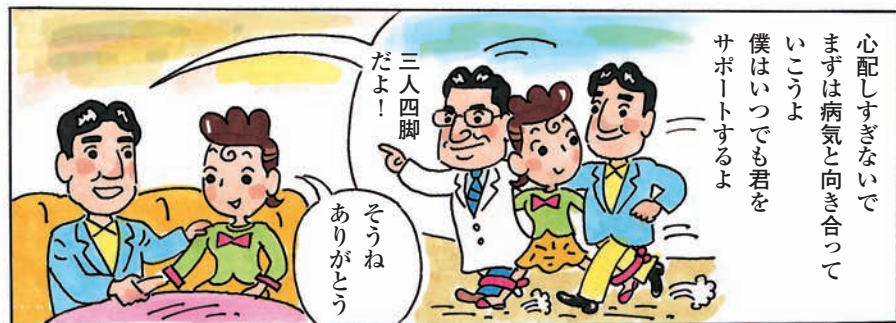
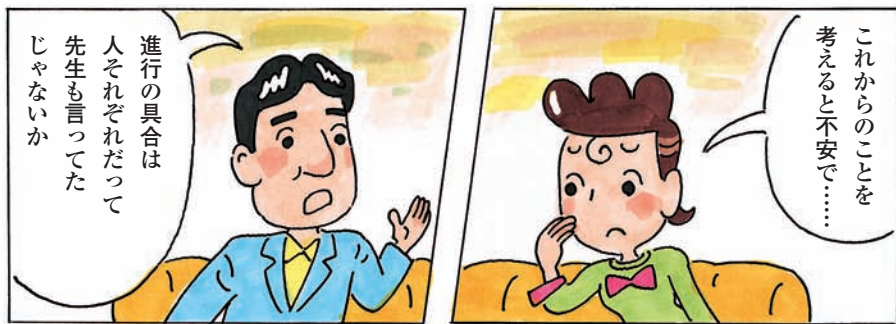
正常な遺伝子が働かなくなって  
嚢胞ができる時期は  
一人ひとり違います

ですから、親・兄弟・  
親戚など同じ遺伝子を  
受け継ぐ家系でも  
病気の進み方は  
同じではないのです

これからは医師と  
二人三脚です……

はい、分かりました





## 遺伝と遺伝子

「遺伝」とは「親の体質が子に伝わること」を言います。

「遺伝子」は「その遺伝を決定する小単位」で、その本体は「DNA」という物質からできています。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印（塩基）の連続した鎖で、一つの細胞の中には約30億個の印があります。単純につながっているのではなく、いくつもの印が意味のあるように配列されています。その一つの小単位が「遺伝子」であり、それをもとに体に必要な「たんぱく質」がつくられていきます。一つの細胞

の中にはそのような遺伝子が10万個以上、散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。

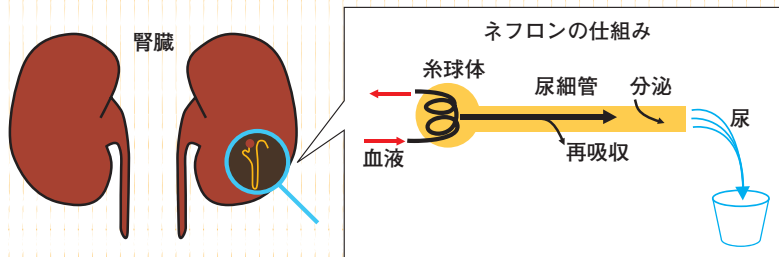
人体は受精した一つの細胞から分裂を繰り返して、「これは腎臓の細胞」などと、さまざまな細胞になり、最終的には60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。遺伝子はこの「人体の設計図」であるとともに、親から子へ受け継がれる「種の保存」（人間から人間へ）というもう一つの重要な働きもしています。

## 腎臓の仕組み——ネフロン、糸球体・尿細管とは？

腎臓は、背骨の両わきに2つある「そら豆」のような形をした臓器です。大きさは長さ10～12cm、幅5～6cm、厚み2.5～3cm、重さは130～150gです。大動脈から供給された血液が腎臓に入り、老廃物を含んだ「尿」を作り、尿管に流し出します。

腎臓の中には、血液から尿を作り

出す仕組みとして「ネフロン」という構造があります。ネフロンは、血液から老廃物をろ過する「糸球体」と、水分や塩分・カリウムなどの電解質を再吸収・分泌により体の成分を調整している「尿細管」からできています。1つの腎臓に約100万個のネフロンがあるとされています。



高血圧について

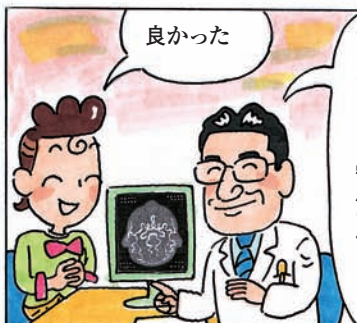
サクラさんはMRIの検査を受けました



後日

脳のMRIの検査では  
脳動脈瘤は認められませんでした。  
ひと安心です

良かった



ただ、血圧は  
やはり高いようですね  
塩分は控えて  
みましたか？



私はもともと薄味で  
前回うかがったときから  
さらに控えてみたの  
ですが

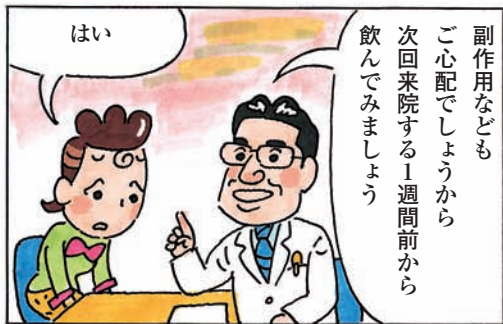


分かりました  
そうしますと、血圧を  
下げる薬を飲み始めた  
ほうが良さそうですね



副作用なども  
ご心配でしょうから  
次回来院する1週間前から  
飲んでみましょう

はい



そうか  
脳動脈瘤はなかったのか  
よかった よかった

帰宅後

でも……  
血圧を下げる薬を  
処方されたの





## コラム

### 囊胞腎と高血圧

血圧は「全身の血管に血液（栄養や酸素など）を送るための圧力」で、「心臓のポンプ作用（心拍出量）」と「動脈の抵抗」によって規定されます。従って、高血圧はこのどちらか、あるいは両方が増えたときに起こります。

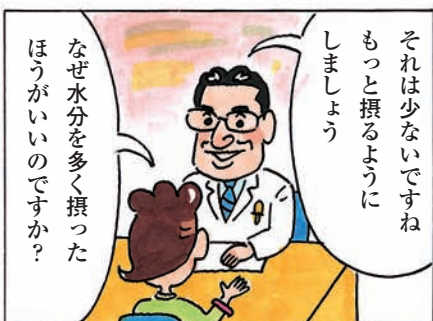
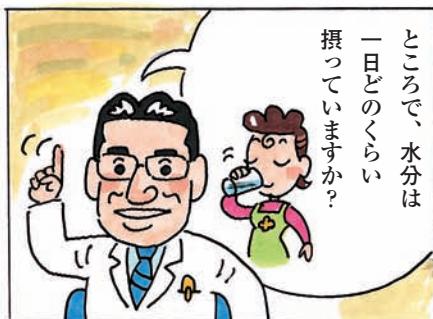
腎臓の機能が低下してくると、腎臓からの塩分排泄や血管抵抗を調節するホルモンなどが障害されて高血圧となります（腎性高血圧）。ただ、囊胞腎では腎臓の機能が低下する前から高血圧になることが多く、これにはおもに「レニン・アルドステロン・アンジオテンシン」などの血圧を上昇さ

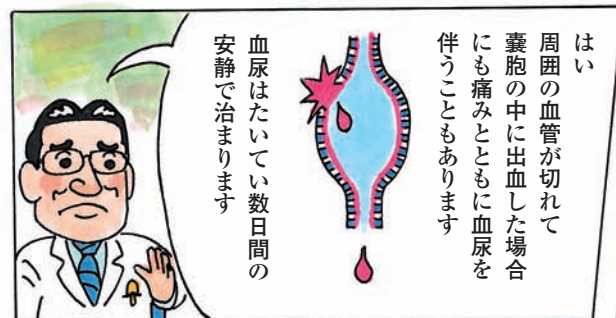
せるホルモンが関与していると言われています。

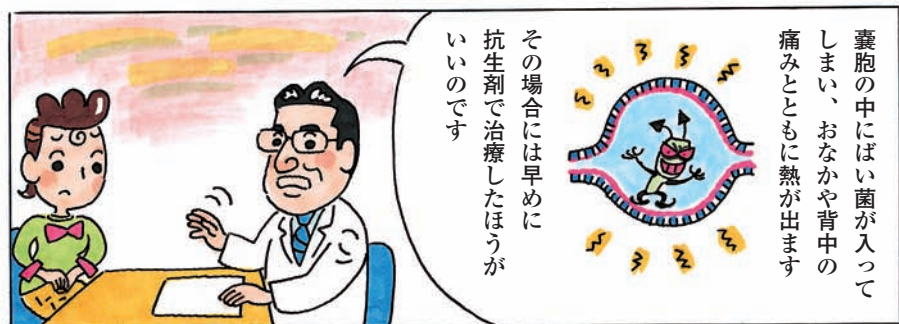
高血圧が囊胞腎の病気の進行に関与しているかどうかは明らかではありませんが、高血圧の存在は明らかに心臓や脳などの血管障害に悪影響を及ぼすため、降圧治療は必要になります。

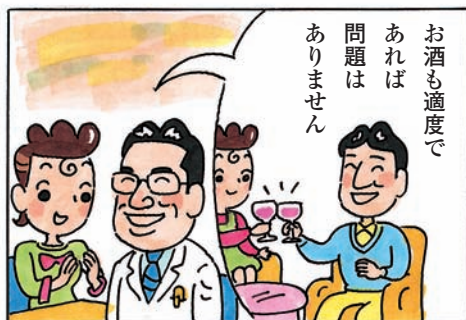
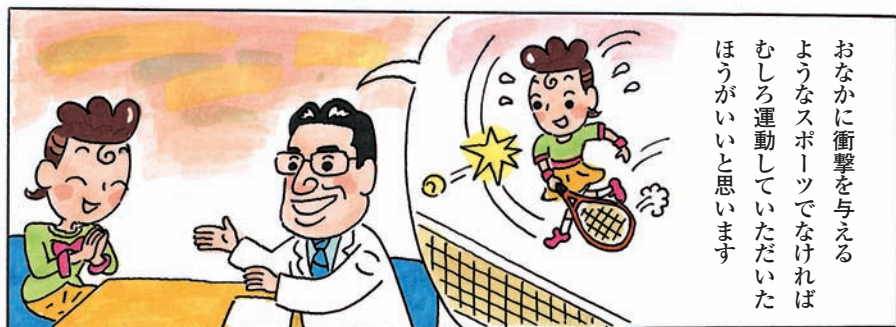
降圧薬の種類としては、「レニン」系の関与からその阻害薬（アンジオテンシン受容体拮抗薬など）が第一選択として推奨されます。

また目標血圧については米国では120/80mmHg未満が推奨されています。









## コラム

### とうつう 嚢胞出血と嚢胞感染、疼痛について

嚢胞出血とは、嚢胞の壁に存在する血管が切れて嚢胞内に出血するもので、嚢胞の容積が大きくなり痛みを伴います。さらに尿細管との交通がある場合には、肉眼的に見える血尿として現れることもあります。真っ赤な尿でも大量に血液が出ていることは少なく、安静にして経過を見ることが大切です。

感染症とは、細菌やウイルスなどの病原体が原因となり起こる病気です。嚢胞腎における嚢胞感染は、おもに膀胱炎を起こした細菌が逆行性

に尿管を伝わり、腎臓に到達して嚢胞の中まで侵入し増殖すると考えられています。嚢胞という閉鎖した腔に起こるため、抗生物質が効きにくく、何度も繰り返すこともあります。頻度も多く(患者さんの30～50%が経験)、注意が必要です。

嚢胞の伸展、嚢胞出血、嚢胞感染などによる疼痛のほかに、尿路結石も痛みの原因になります。その頻度は男性で21%、女性で13%とされています。



# 子どもへの遺伝

ずっと気になって

いたのですが

子どもたちにも

遺伝しているのかわるか

心配でしたかたがないんです

スズランちゃん  
中2 14歳  
モモ太くん  
小6 12歳



すぐに検査をすべき  
难道でしょうか？



根本的な治療法が確立して  
いないこと、30〜40歳代ま  
でほとんど無症状で経過す  
ることなどから、早期診断  
に関しては現時点では積極  
的には奨められていません



ただし学校健診の  
尿検査で何か異常を  
指摘された場合には  
相談いたしましょう



また症状がある場合や  
高血圧を認める場合には  
きちんと診断し、それに  
対する治療を行っていった  
ほうが良いと思います



検査をしたら  
遺伝しているかどうか  
はつきりするのですか？

現在のお子さんの年齢ですと  
嚢胞が、ある程度  
はつきり認められれば  
嚢胞腎と診断できます





しかし、現時点で囊胞が認められない場合でも今後、発症する可能性があります。ありますので、はつきりと遺伝してはいないとは言えません

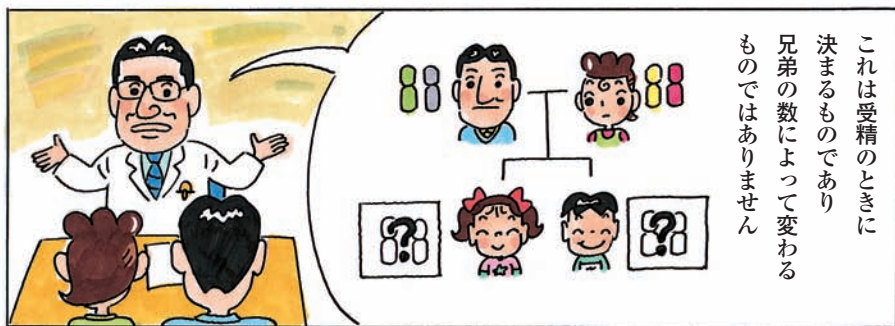
デリケートな問題なので本人の意志を十分に尊重しご家族で話し合った上で検査をするかどうか決めて行くのがよろしいかと思えます

何年か後—



子どもが2人なので、どちらかには遺伝していると考えるとなんだか申し訳なくて

そういうことではないんですよ両親の2対の遺伝子からそれぞれ一つずつ受け継ぐので「囊胞腎になるPKD遺伝子」を受け継ぐ確率は二分の一になります



これは受精のときに決まるものであり兄弟の数によって変わるものではありません



ということは、2人とも遺伝していない場合もあるし遺伝している場合もあるんですね

はい

帰宅後—

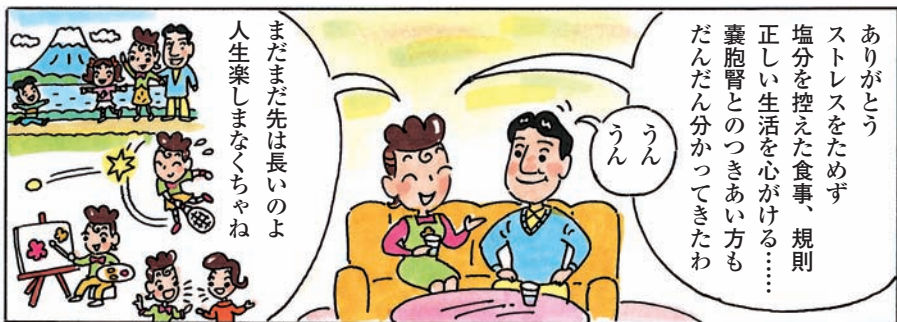
日本には3万人くらい囊胞腎の人がいるんですけどね私と同じように、子どものことを心配している人も多いのでしょね



まずは、君からだよ！

医学の進歩に期待しよう  
それに、子どもたちのことは  
キク山先生も  
相談にのってくれると  
言っていたし

今からくよくよ考えるのは  
やめようよ  
2人とも元気に育っている  
じゃ  
ないか



まだまだ先は長いよ  
人生楽しまなくちゃね

うん  
うん

ありがとう  
ストレスをためず  
塩分を控えた食事、規則  
正しい生活を心がける……  
嚢胞腎とのつきあい方も  
だんだん分かってきたわ

## コラム

### 世界初!!—嚢胞腎治療薬の登場

嚢胞腎 (ADPKD) では、バソプレシン受容体拮抗薬である「トルバプタン (一般名)」という薬の臨床試験 (治験) が 2007 年から世界的な規模で行われました。このお薬は、尿を濃縮するホルモンであるバソプレシンの作用を抑えて、尿量を増やす (利尿作用) ため、これまで心不全や肝硬変といった浮腫 (むくみ) をきたす病気に使われてきました。バソプレシンがサイクリック AMP という物質を介して嚢胞を増大させることがわかっており、その作用を抑えることが嚢胞腎の進行を抑えることにつながると考えられています。この臨床試験において、このお薬は嚢胞腎の増大だけでなく、腎機能の悪

化を抑えることが示されました。この結果をうけて、日本では 2014 年 3 月より保険診療のもとで常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) に対してトルバプタンを処方することができるようになりました。

トルバプタンは多発性嚢胞腎の進行を抑える世界で初めてのお薬です。ただし、その適応は「進行性の」成人 ADPKD に限られています。また尿が大量に増えるため、のどが渇くなど脱水症状をきたしやすくなり、十分な水分補給が必要になります。そのため、このお薬については嚢胞腎について十分な知識をもった医師とよく相談することが奨められます。

## 参考になるサイト

「患者会」ホームページ

多発性嚢胞腎財団 日本支部 (PKDFCJ) <http://www.pkdfcj.org>  
PKD の会 <http://www.pkdnokai.org/>

「難病情報センター」ホームページ

<http://www.nanbyou.or.jp/>

「順天堂大学医学部附属順天堂医院」ホームページ

<http://juntendo-urology.jp/disease/adpkd/>

「帝京大学医学部附属病院泌尿器科」ホームページ

[http://teikyo-urology.jp/info/sp/polycystic\\_kidney.html](http://teikyo-urology.jp/info/sp/polycystic_kidney.html)

「杏林大学医学部附属病院泌尿器科学教室」ホームページ

<http://www.kyorin-u.ac.jp/univ/user/medicine/urology/>

「東京女子医科大学 腎臓病総合医療センター 腎臓内科」ホームページ

<http://www.twmu.ac.jp/info-twmu/shinryo-bumon/kidney-center/d12-kidney2n.html>

「東京慈恵会医科大学 腎臓・高血圧内科」ホームページ

<http://www.jikei-kidneyht.jp/>

「東京慈恵会医科大学附属第三病院 腎臓・高血圧内科」ホームページ

<http://www.jikei.ac.jp/hospital/daisan/sinryo/05.html>

「北海道大学医学部 第二内科」ホームページ

<http://www.hucc.hokudai.ac.jp/~e20677/index.html>

「千葉東病院 (泌尿器科)」ホームページ

<http://www.hosp.go.jp/~chibae2/>

まんがで知る多発性嚢胞腎

■発行

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

進行性腎障害に関する調査研究班

多発性嚢胞腎分科会

■分担研究者

堀江重郎 順天堂大学医学部泌尿器科

奴田原紀久雄 杏林大学医学部泌尿器科

■編集

「多発性嚢胞腎分科会」編集委員会

武藤 智 帝京大学医学部泌尿器科

望月俊雄 東京女子医科大学腎臓内科

■まんが 鈴木太郎

■制作 かまくら春秋社

■発行日 2014年8月第四刷

※このパンフレットについての問い合わせ先

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

進行性腎障害に関する調査研究班

多発性嚢胞腎分科会事務局

(帝京大学医学部泌尿器科学教室内)

電話・03(39664)1211(代)

FAX・03(39664)8934

Eメール:j:rology@med.teikyo-u.ac.jp