# 多発性嚢胞腎（ADPKD）

成人した子供への理解ガイド

**家族で学ぶ遺伝性腎疾患**
症状・治療・生活管理の包括的解説

制作年月日：2025年8月

## はじめに

このガイドブックは、多発性嚢胞腎（ADPKD：Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease）について、成人した子供とその家族が正しく理解し、適切に対応するための包括的な情報をまとめたものです。

ADPKDは遺伝性の腎疾患であり、家族全体で理解を深め、協力して対応していくことが重要です。最新の医学的知見に基づいて、分かりやすく解説しています。

**このガイドブックの特徴**
最新の診療ガイドライン2020に基づく正確な情報
遺伝カウンセリングの専門家による監修
患者会での実際の体験談を参考
家族での対話に役立つ実用的な内容

## 目次

第1章：多発性嚢胞腎とは
第2章：遺伝について理解する
第3章：症状と経過
第4章：最新の治療法
第5章：日常生活の管理
第6章：合併症の予防と対策
第7章：妊娠・出産について
第8章：支援体制と相談窓口
第9章：最新研究情報
第10章：よくある質問と回答

## 第1章：多発性嚢胞腎とは

### 1.1 基本的な理解

多発性嚢胞腎（ADPKD）は、両側の腎臓に嚢胞（液体がたまった袋）が多数でき、年齢とともに大きくなり数も増えて、腎機能が徐々に低下する遺伝性の腎疾患です。

腎臓の解剖図

正常な腎臓の構造

**ADPKDの特徴**
**遺伝性疾患**：親から子へ50%の確率で遺伝
**進行性**：時間とともに症状が進行
**両側性**：左右両方の腎臓に影響
**多発性**：多数の嚢胞が形成

### 1.2 疫学と頻度

日本では約31,000人の患者がいると推定され、4,000人に1人の頻度で発症します。男女差はなく、どの地域でも同じ頻度で見られます。

Polycystic Kidney Disease
Normal Kidney
Disease Kidney
Hilus
Cortex
Renal Artery
Cyst
Renal Vein
Ureter

正常な腎臓と多発性嚢胞腎の比較

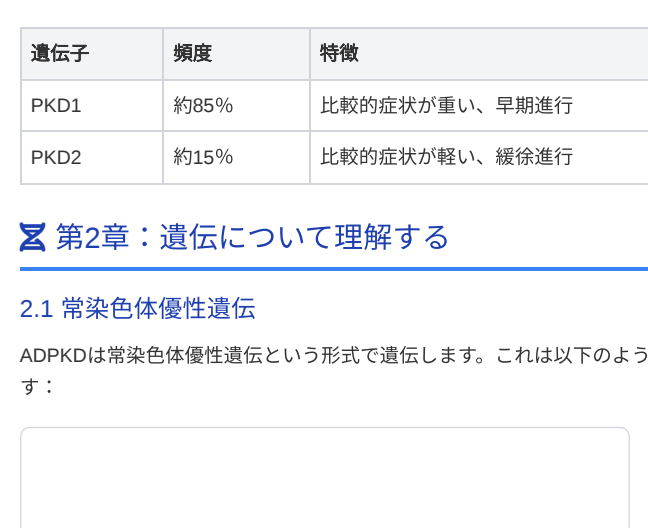
### 1.3 原因遺伝子

| 遺伝子 | 頻度 | 特徴 |
|---|---|---|
| PKD1 | 約85% | 比較的症状が重い、早期進行 |
| PKD2 | 約15% | 比較的症状が軽い、緩徐進行 |

## 第2章：遺伝について理解する

### 2.1 常染色体優性遺伝

ADPKDは常染色体優性遺伝という形式で遺伝します。これは以下のような特徴があります：



常染色体優性遺伝のパターン

**遺伝の特徴**
**50%の確率**：患者の子供に遺伝する確率
**男女同率**：性別に関係なく遺伝
**世代をまたぐ**：親から子、孫へと続く
**個人差大**：同じ家族でも症状や進行に差

### 2.2 家族への説明方法

家族にADPKDについて説明する際は、以下の点を考慮することが重要です：

> **Q: なぜ今まで教えてくれなかったの？**
> A: 親も無症状で気づかなかった可能性があります。また、治療法がない時代は伝えにくい背景もありました。現在は治療薬も利用可能になっています。

> **Q: 子供に遺伝させてしまうかもしれない不安**
> A: 50%の確率ですが、全く遺伝しない可能性も50%あります。遺伝したとしても症状の程度は様々で、現在は有効な治療薬も利用可能です。

### 2.3 遺伝カウンセリングの活用

遺伝カウンセリングは、遺伝性疾患について専門家（遺伝カウンセラー）と相談できる制度です。

**遺伝カウンセリングで相談できること**
病気の自然経過や治療について
発症前診断や遺伝子診断について
結婚や出産に関する相談とサポート
家族への説明方法のアドバイス

### 2.4 遺伝子型による症状の違い

| 項目 | PKD1遺伝子変異 | PKD2遺伝子変異 |
|---|---|---|
| 頻度 | 約85% | 約15% |
| 症状の重さ | 比較的重い | 比較的軽い |
| 進行 | 早期に腎機能低下 | ゆっくりとした進行 |
| 70歳時の腎機能 | ほとんどが腎不全 | 50%以上が良好 |

## 第3章：症状と経過

### 3.1 症状の進行パターン

初期（30〜40歳代まで）

**多くは無症状**で経過します。この時期の特徴：
健康診断や人間ドックで偶然発見されることが多い
家族歴があることから受診して発見される場合
血尿や軽い腹痛で受診する場合

症状出現期（40歳代以降）

**主な症状**
**血尿**（30〜50%の患者で経験）：初回発症は平均30歳
**腹痛・腰背部痛**（約60%の患者）：腎臓の腫大による圧迫感
**腹部膨満感**：腎臓や肝臓の腫大による
**高血圧**：腎機能が正常な時期から50〜80%に出現

進行期

腎機能の徐々の低下が見られ、**60歳頃までに約50%が腎不全**に進行し、透析や腎移植が必要になる可能性があります。

### 3.2 病気に気づくきっかけ

| きっかけ | 頻度 | 詳細 |
|---|---|---|
| 健康診断 | 約40% | 画像検査で偶然発見 |
| 家族歴 | 約25% | 家族の診断をきっかけに受診 |
| 症状 | 約35% | 血尿、腹痛、高血圧で受診 |

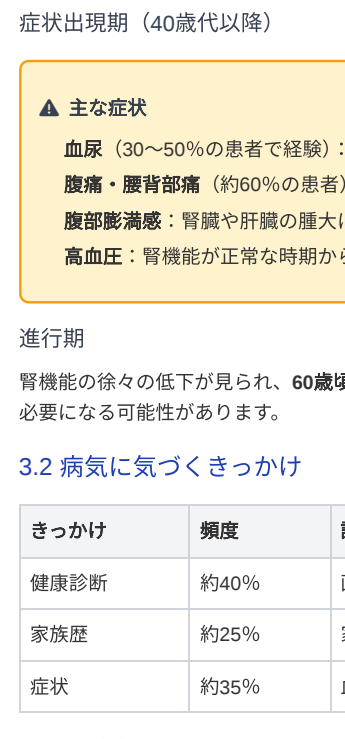
### 3.3 合併症の種類

腎臓に関係する合併症

**嚢胞出血**：嚢胞内への出血、血尿の原因
**嚢胞感染**：30〜50%の患者が経験、発熱・痛みを伴う
**尿路結石**：男性21%、女性13%に発生

腎臓以外の合併症

**高血圧**：50〜80%が合併
**肝嚢胞**：約80%の患者に合併
**脳動脈瘤**：一般人口の6.9倍のリスク
**心臓弁膜症**：定期的な検査が必要



ADPKDに伴う合併症

## 第4章：最新の治療法

### 4.1 トルバプタン（サムスカ®）治療

2014年に承認されたADPKD唯一の根本治療薬です。バソプレシンV2受容体拮抗薬として、腎容積増大の抑制と腎機能低下の遅延効果があります。

**適応基準**
**両側総腎容積（TKV）750ml以上**
**腎容積増大速度：概ね5%/年以上**
**進行リスクの評価**：年齢、遺伝子型、腎機能悪化速度

服薬時の詳細な注意点

**水分摂取の重要性**
**就寝前にコップ1〜2杯の水分を追加摂取**
**夜間は排尿のたびに水分補給**
「口が渇く前に飲水」を心がける
グレープフルーツジュースは避ける

重要な副作用

| 副作用 | 頻度 | 症状・対応 |
|---|---|---|
| 肝機能障害 | 5%以上 | だるさ、黄疸、吐き気→定期的肝機能検査必須 |
| 脱水症状 | 頻繁 | のどの渇き、体重減少→こまめな水分補給 |
| 高ナトリウム血症 | 1〜5%未満 | 意識低下、考えがまとまらない |

### 4.2 新薬開発の進展

タミバロテン（RN-014）

**京都大学iPS細胞研究所発の革新的創薬**
**2025年6月に希少疾病用医薬品指定**
レチノイン酸受容体作動薬
**嚢胞増大抑制・腎線維化抑制**作用
トルバプタンとは異なる作用機序
前期第二相臨床試験実施中

### 4.3 合併症の治療

高血圧管理

**RA系阻害薬（ACE阻害薬、ARB）**が第一選択となります。厳格な血圧管理が腎機能保護に重要です。

末期腎不全への対応

**血液透析・腹膜透析**
**腎移植**：再発の心配なし、最良の治療選択肢

### 4.4 治療選択の考え方

> **治療を始めるタイミングは？**
> 腎容積や腎機能の変化、年齢、遺伝子型を総合的に評価して、主治医が判断します。早期からの治療開始が進行抑制に有効とされています。

## 第5章：日常生活の管理

### 5.1 水分摂取の具体的指導

水分摂取の重要性

適切な水分摂取の重要性

**水分摂取の目標**
**1日2.5〜4L**を目安（腎機能正常時）
**腎機能低下時**は医師と相談して調整
**清涼飲料水は避ける**（腎機能に悪影響の成分含有）
水道水やミネラルウォーター中心

### 5.2 食事療法の実際

塩分制限

| 項目 | 推奨 | 具体的方法 |
|---|---|---|
| 塩分摂取量 | 6g/日未満 | 調理時の減塩、出汁の活用 |
| 調理法 | 薄味 | 香辛料、酸味の活用 |
| 外食 | 注意 | メニュー選択、調味料控えめ |

体重管理

**BMI 25未満**の維持を目標とします。肥満は嚢胞増大・腎機能低下のリスクになります。

**BMI計算式**：体重（kg）÷ 身長（m）÷ 身長（m）

### 5.3 血圧管理

血圧測定の重要性

家庭での血圧測定

**血圧管理のポイント**
**家庭血圧の定期測定**
**目標血圧**：130/80mmHg未満（一般的な目標）
**50歳未満・腎機能良好**：110/75mmHg未満（より厳格）
**服薬遵守**：処方薬の確実な服用

### 5.4 運動と生活習慣

推奨される活動

**適度な有酸素運動**：ウォーキング、軽いジョギング
**水中運動**：水泳、アクアビクス
**軽度の筋力トレーニング**

注意すべき活動

**激しいスポーツ・格闘技**：腹部外傷リスク
**コンタクトスポーツ**：腎臓への衝撃リスク
**脱水を起こしやすい活動**：長時間の屋外活動

### 5.5 カフェインとアルコールの制限

カフェインの影響

**嚢胞を大きくする**と考えられているため、お茶・コーヒーの飲み過ぎに注意が必要です。完全禁止ではなく適量に留めます。

アルコールの考慮点

脳動脈瘤のリスク要因
高血圧に悪影響
腎機能への直接的影響

### 5.6 定期検診と自己管理

> **どのくらいの頻度で検診を受けるべき？**
> A: 腎機能や症状に応じて3〜6ヶ月に1回の定期受診が一般的です。画像検査（CT・MRI）は年1〜2回程度行われます。

## 第6章：合併症の予防と対策

### 6.1 脳動脈瘤スクリーニング（最重要）

脳MRI画像での動脈瘤

MRIによる脳動脈瘤の検査

**脳動脈瘤の重要な事実**
**一般人口の6.9倍のリスク**
**家族歴あり**：約16%に合併
**家族歴なし**：約6%に合併
**破裂するとくも膜下出血**で生命に関わる

スクリーニングの具体的基準

| リスク分類 | 推奨レベル | 検査間隔 |
|---|---|---|
| 脳動脈瘤・くも膜下出血の家族歴あり | 強く推奨 | 数年ごと |
| 家族歴なし・初回正常 | 提案 | 3〜5年ごと |
| パイロット・運転手など職業リスク高 | 強く推奨 | 数年ごと |
| 患者の強い不安 | 提案 | 個別判断 |

### 6.2 高血圧の管理

ADPKDの50〜80%が高血圧を合併し、腎機能正常時から見られることが特徴です。

**血圧管理の重要性**
腎機能保護効果
心血管疾患の予防
脳動脈瘤破裂リスクの軽減
全身の血管保護

### 6.3 嚢胞感染の対策

感染の兆候

**発熱**：38℃以上の熱
**腰背部痛**：片側または両側
**悪寒・戦慄**
**全身倦怠感**

治療と予防

**ニューキノロン系抗菌薬**が第一選択
**早期治療**が重要
**十分な水分摂取**で予防
**免疫力の維持**

### 6.4 肝嚢胞の管理

約80%の患者に合併し、年齢とともに増大します。

症状と対応

| 症状の程度 | 症状 | 対応 |
|---|---|---|
| 軽度 | 無症状 | 経過観察 |
| 中等度 | 軽い腹部膨満 | 食事指導、定期検査 |
| 重度 | 著明な膨満、栄養障害 | 外科的治療検討 |

### 6.5 尿路結石の予防

男性21%、女性13%に発生し、一般人口より高頻度です。

**予防方法**
**十分な水分摂取**：2.5〜4L/日
**肥満の防止**
**食生活の改善**：野菜中心
**適度な運動**

### 6.6 心臓弁膜症のスクリーニング

ADPKDでは心臓弁膜症の合併も見られるため、定期的な心エコー検査が推奨されます。

> **合併症の症状が出たらどうする？**
> A: 発熱、強い痛み、血尿の悪化、息切れなどの症状があれば、すぐに主治医に連絡するか、救急外来を受診してください。早期対応が重要です。

## 第7章：妊娠・出産について

### 7.1 妊娠・出産の可能性

腎機能が比較的保たれており、血圧が十分にコントロールされていれば、妊娠・出産は可能です。

**推奨される妊娠条件**
**腎機能が比較的保たれている**（eGFR 30以上が目安）
**血圧が十分にコントロール**されている
**主治医との十分な相談**と管理体制
**合併症が安定**している

### 7.2 妊娠中の管理と注意点

母体への影響

| 合併症 | リスク | 対応 |
|---|---|---|
| 高血圧 | 悪化の可能性 | 厳重な血圧管理 |
| 尿路感染症 | 感染リスク増加 | 予防・早期治療 |
| 妊娠高血圧症候群 | 発症リスク | 定期的な検査 |
| 腎機能 | 一時的な負担 | モニタリング |

胎児への影響

**注意すべき点**
**子宮内胎児発育遅延**の可能性
**低出生体重児**のリスク
**早産**のリスク
**50%の遺伝確率**

### 7.3 出産後の経過

出産後は多くの場合改善が見られます：

**6週間でほぼ全例が正常化**（血圧・尿蛋白）
腎機能の回復
嚢胞の一時的増大からの回復

### 7.4 遺伝カウンセリングの重要性

妊娠を希望する場合は、事前に遺伝カウンセリングを受けることが重要です。

**相談できる内容**
**遺伝のリスク**についての詳しい説明
**出生前診断**の可能性と限界
**妊娠管理**の具体的方法
**将来の家族計画**についてのアドバイス

### 7.5 出生前診断について

現在、日本では本症に対する出生前診断、着床前診断は一般的には行われていません。家系内で変異が明らかな場合に限り、技術的には可能ですが、倫理的配慮が必要です。

> **妊娠中のトルバプタン使用は？**
> A: トルバプタンは動物実験で催奇形性が報告されており、妊娠中の使用は避ける必要があります。妊娠を希望する場合は、事前に主治医と十分相談してください。

> **授乳について**
> A: 薬剤成分が乳汁に移行することがわかっているため、服薬中の授乳は避ける必要があります。授乳を希望する場合は、治療方針について主治医と相談してください。

## 第8章：支援体制と相談窓口

### 8.1 主要な患者支援団体

多発性嚢胞腎財団日本支部（PKDFCJ）

**URL**: https://www.pkdfcj.org/
**設立**: 1997年（27年の歴史）
**活動**: 患者・家族の交流、情報提供
**サービス**: 会報「のうほう倶楽部通信」発行、講演会開催
**特徴**: 掲示板での情報交換、体験談の共有

一般社団法人多発性嚢胞腎協会

**URL**: https://www.pkdassoc.org/
**設立**: 2021年（新しい組織）
**特徴**: 患者・医療従事者の協働
**活動**: Zoom講演会、PKD cafe開催
**サービス**: 会員専用アーカイブ視聴、PKD認定医制度運営

### 8.2 専門情報サイト

ADPKD.JP

**提供**: 大塚製薬
**内容**: 包括的な病気情報、治療解説
**特徴**: 患者向け教材ダウンロード可能
**教材**: 家族説明用冊子、PKD日記アプリ

難病情報センター

**性格**: 厚生労働省認定の公式情報
**内容**: 医療費助成制度の詳細、最新診断基準
**信頼性**: 医学的に正確な情報

### 8.3 専門医療機関

PKD認定医制度

**PKD認定医の特徴**
**認定機関**: 多発性嚢胞腎協会
**専門性**: ADPKDの診断・治療に精通
**全国展開**: 都道府県別に認定医リスト公開
**継続教育**: 最新の知識・技術の習得

遺伝カウンセリング外来

| 施設タイプ | 特徴 | 相談内容 |
|---|---|---|
| 大学病院 | 高度専門医療 | 遺伝子検査、出生前診断 |
| 総合病院 | 地域中核医療 | 家族相談、治療選択 |
| 専門クリニック | 外来専門 | 継続的カウンセリング |

### 8.4 利用可能なツールとリソース

患者向けアプリ・教材

**PKD日記アプリ**
飲水量・尿量の記録とグラフ化
eGFRの推移確認
スマートフォンの健康管理情報と連携
治療との上手な向き合い方をサポート

ダウンロード可能な教材

「ADPKDについて家族と一緒に考えてみたいと思ったら」
「難病医療費助成制度について」
日本腎臓学会「まんがで知る多発性嚢胞腎」

### 8.5 社会保障制度

難病医療費助成制度

**自己負担軽減制度**
**対象**: 指定難病（多発性嚢胞腎）の患者
**軽減内容**: 所得に応じた月額上限額設定
**範囲**: 外来・入院・薬剤費すべて対象
**申請**: 都道府県の難病相談支援センター

障害年金制度

人工透析導入時は障害年金2級の対象となり、就労していても受給可能です。

> **どの支援団体に入会すべき？**
> A: 両方の団体それぞれに特徴があります。PKDFCJは長い歴史と豊富な体験談、多発性嚢胞腎協会は最新の医学情報と専門医との連携が強みです。無料の情報提供も多いので、まず情報を収集してから検討してください。

## 第9章：最新研究情報

### 9.1 タミバロテン（RN-014）の開発状況

**京都大学iPS細胞研究所発の革新的創薬**
**2025年6月**: 希少疾病用医薬品指定取得
**作用機序**: レチノイン酸受容体作動薬
**効果**: 嚢胞増大抑制・腎線維化抑制
**特徴**: トルバプタンとは異なる作用機序
**安全性**: 異なる安全性プロファイル期待

臨床試験の進行状況

| 段階 | 状況 | 対象 | 期待される成果 |
|---|---|---|---|
| 前期第二相 | 実施中 | 日本人ADPKD患者 | 有効性・安全性の確認 |
| グローバル開発 | 準備中 | 世界各国の患者 | 国際的な承認取得 |

### 9.2 その他の開発候補薬

遺伝子治療・分子標的治療

**cAMP経路の制御**: 嚢胞形成メカニズムの根本的制御
**嚢胞上皮細胞の増殖抑制**: 細胞レベルでの治療アプローチ
**国際共同研究**: 世界各国での研究連携

新しい原因遺伝子の発見

**CFAP47遺伝子の発見**
**発見**: X連鎖型遺伝形式の稀な型
**特徴**: 家族歴がないケースで同定
**検証**: ノックアウトマウスで嚢胞形成確認
**意義**: 新たな治療標的の可能性

### 9.3 診断技術の進歩

画像解析技術の向上

**AI画像診断**: 嚢胞の自動検出・計測
**TKV測定精度**: 5%以内の精度で測定可能
**進行予測**: 画像データからの予後予測

新たなバイオマーカー

| バイオマーカー | 測定法 | 臨床応用 |
|---|---|---|
| 尿中microRNA | 尿検査 | 進行予測・治療効果判定 |
| 血清コペプチン | 血液検査 | 治療適応の判定 |
| 尿中NGAL | 尿検査 | 腎機能悪化の早期発見 |

### 9.4 国際的な研究連携

CRISP研究

米国を中心とした国際的なADPKD研究プロジェクトで、自然経過の詳細な解析が行われています。

REPRISE研究・TEMPO研究

トルバプタンの有効性を証明した国際共同臨床試験で、日本も参加し重要な役割を果たしました。

### 9.5 研究支援と患者参加

**研究への患者参加**
**治験参加**: 新薬開発への協力
**疫学研究**: 自然経過の解明
**QOL研究**: 生活の質向上のための研究
**患者報告アウトカム**: 患者視点での治療評価

研究奨励賞（YIA）

多発性嚢胞腎協会が主催する若手研究者への支援制度で、新しい治療法開発への期待が高まっています。

> **研究に参加したい場合は？**
> A: 主治医や専門医療機関、患者支援団体に相談してください。治験情報は医療機関や患者会で提供されることが多く、参加基準に合致すれば参加を検討できます。

## 第10章：よくある質問と回答

> **Q1: ADPKDは完治できますか？**
> A: 現在のところ完治させる治療法はありませんが、トルバプタンにより病気の進行を遅らせることができます。また、新薬の開発も進んでおり、将来的にはより効果的な治療法が期待されています。

> **Q2: 遺伝する確率は本当に50%ですか？**
> A: はい、常染色体優性遺伝のため、患者の子供に遺伝する確率は50%です。ただし、子供が2人いる場合、必ずどちらか一方が発症するわけではなく、両方とも遺伝しない場合も、両方とも遺伝する場合もあります。

> **Q3: 症状がない場合でも治療は必要ですか？**
> A: 無症状でも定期的な検査は重要です。高血圧がある場合は早期からの治療が推奨されます。トルバプタン治療の適応については、腎容積や腎機能の変化を総合的に評価して決定されます。

> **Q4: 透析になる確率はどのくらいですか？**
> A: 60歳頃までに約50%の患者が腎不全に進行します。ただし、PKD2遺伝子変異の場合は進行が遅く、70歳でも50%以上が良好な腎機能を維持しています。適切な治療により進行を遅らせることも可能です。

> **Q5: 脳動脈瘤の検査は必ず受けるべきですか？**
> A: 脳動脈瘤やくも膜下出血の家族歴がある場合は強く推奨されます。家族歴がない場合でも、3〜5年ごとのMRA検査が提案されています。破裂すると生命に関わるため、定期的なスクリーニングが重要です。

> **Q6: 水分はどのくらい飲めばいいですか？**
> A: 腎機能が正常であれば、1日2.5〜4Lの水分摂取が推奨されます。ただし、腎機能が低下している場合は制限が必要なため、主治医と相談して決めてください。水道水やミネラルウォーターを中心に、清涼飲料水は避けましょう。

> **Q7: 運動に制限はありますか？**
> A: 適度な有酸素運動は推奨されますが、格闘技や激しいコンタクトスポーツなど腹部に衝撃のある運動は避けた方が良いでしょう。ウォーキング、軽いジョギング、水中運動などが適しています。

> **Q8: 食事で気をつけることは？**
> A: 塩分制限（6g/日未満）が最も重要です。また、適正体重の維持（BMI 25未満）、十分な水分摂取、カフェインの適量摂取に注意してください。過度な蛋白質制限は必要ありませんが、腎機能に応じて調整が必要です。

> **Q9: トルバプタンの副作用が心配です**
> A: 主な副作用は肝機能障害、脱水症状、高ナトリウム血症です。定期的な肝機能検査と十分な水分摂取により、安全に使用することができます。副作用の症状（だるさ、黄疸、強い のどの渇きなど）があれば、すぐに医師に連絡してください。

> **Q10: 遺伝子検査は受けるべきですか？**
> A: 典型的な画像所見と家族歴があれば、遺伝子検査は必須ではありません。ただし、診断が困難な場合、腎移植のドナー選定、出生前診断を希望する場合などでは有用です。費用や結果の解釈について、遺伝カウンセリングで相談することをお勧めします。

> **Q11: 保険に入れますか？**
> A: 告知義務がある保険では加入が困難な場合があります。ただし、無症状で腎機能が正常であれば加入できる場合もあります。診断前に加入していた保険は通常そのまま継続できます。保険会社や代理店に相談してください。

> **Q12: 海外旅行はできますか？**
> A: 症状が安定していれば海外旅行は可能です。ただし、十分な水分確保、薬剤の持参、現地医療機関の情報収集、海外旅行保険の加入が重要です。トルバプタン服用中は特に水分管理に注意してください。

> **Q13: 家族に遺伝の検査を勧めるべきですか？**
> A: 成人の家族には情報提供を行い、本人の判断に委ねることが重要です。強制的に検査を勧めるべきではありません。遺伝カウンセリングを利用して、適切な情報提供の方法を相談することをお勧めします。

> **Q14: 透析になったら生活はどう変わりますか？**
> A: 週3回、1回4時間程度の血液透析が一般的です。透析技術の進歩により、多くの患者さんが仕事を続けながら治療を受けています。腹膜透析という選択肢もあり、ライフスタイルに合わせた治療法を選択できます。腎移植も根本的な治療選択肢です。

> **Q15: 職場にADPKDのことを話すべきですか？**
> A: 職場への病気の説明は個人の判断によりますが、以下の点を考慮することをお勧めします：
> ■ **話すメリット**
> 定期通院への理解が得られる
> 体調不良時のサポートを受けやすい
> 将来的な透析導入時の勤務調整が相談しやすい
> 職場での配慮を受けられる可能性
> ■ **話す際の注意点**
> すべてを詳しく話す必要はない
> 「腎臓の病気で定期的な通院が必要」程度でも十分
> プライバシーを守りつつ必要な配慮を求める
> 信頼できる上司や人事担当者に相談
> ■ **職種による考慮**
> 運転業務がある場合：脳動脈瘤のリスクを考慮
> 体力を要する仕事：将来的な制限の可能性
> 出張が多い仕事：透析導入時の対応
> 最終的には、職場の環境や人間関係を考慮して判断してください。

## 用語集

| 用語 | 説明 |
|---|---|
| **ADPKD** | 常染色体優性多発性嚢胞腎（Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease）の略称 |
| **嚢胞** | 液体がたまった袋状の構造。ADPKDでは腎臓に多数形成される |
| **TKV** | 両側総腎容積（Total Kidney Volume）。治療適応の判定に使用 |
| **eGFR** | 推定糸球体濾過量。腎機能の指標（正常値：60以上） |
| **トルバプタン** | ADPKD進行抑制薬。商品名サムスカ® |
| **MRA** | 磁気共鳴血管造影。脳動脈瘤のスクリーニングに使用 |
| **常染色体優性遺伝** | 親から子へ50%の確率で遺伝する遺伝形式 |
| **PKD1/PKD2** | ADPKDの原因遺伝子。PKD1（85%）、PKD2（15%） |

## 参考資料・リンク集

### 公式ガイドライン・医療情報

**エビデンスに基づく多発性嚢胞腎（PKD）診療ガイドライン2020**
日本腎臓学会 - https://jsn.or.jp/
**難病情報センター**
https://www.nanbyou.or.jp/entry/146
**ADPKD.JP**
https://www.adpkd.jp/

### 患者支援団体

**多発性嚢胞腎財団日本支部（PKDFCJ）**
https://www.pkdfcj.org/
**一般社団法人多発性嚢胞腎協会**
https://www.pkdassoc.org/

### 医療機関・専門医

**PKD認定医リスト**
多発性嚢胞腎協会ホームページで確認
**遺伝カウンセリング外来**
各大学病院・総合病院で実施

### 制作協力

日本腎臓学会「多発性嚢胞腎診療ガイドライン2020」
多発性嚢胞腎財団日本支部（PKDFCJ）
一般社団法人多発性嚢胞腎協会
難病情報センター

© 2025 多発性嚢胞腎（ADPKD）家族向けガイドブック
制作年月日：2025年8月
※本ガイドブックは教育・啓発目的で作成されており、医療行為を代替するものではありません。
治療に関する判断は必ず主治医にご相談ください。