

腎機能低下する難病 多発性嚢胞腎

新薬で重症化を抑える

腎臓内に水が詰まった袋状の嚢胞が無数にできて肥大化し、腎機能が次第に低下していく「常染色体優性多発性嚢胞腎（ADPKD）」。厚生労働省の推計によると、国内の患者数は3万人とされる。遺伝性の疾患であることは一般には知られておらず、根治薬のない指定難病だ。しかし、嚢胞の増大を防ぐことで病気の進行を遅らせる薬はある。徳島大学大学院医歯薬学研究部の土井俊夫教授（腎臓内科学）は「検査による早期発見、治療を」と訴えている。

徳島大学大学院

土井 俊夫教授（腎臓内科学）

治療法多様化 早期検査の重要性増す

徳島市の50代男性は数年前に強烈な体のだるさや腹痛に襲われ、病院で検査を受けたところ、ADPKDと診断された。「30代半ばから健康診断の数値に異常はあったものの、痛みがないこともあって放置していた」と振り返る。ADPKDはこの男性のように30、40代で病院内で検査を受けたところ、ADPKDと診断された。「30代半ばから健康診断の数値に異常はあったものの、痛みがないこともあって放置していた」と振り返る。ADPKDはこの男性のように30、40代で病院内で検査を受けたところ、ADPKDと診断された。「30代半ばから健康診断の数値に異常はあったものの、痛みがないこともあって放置していた」と振り返る。

腎臓は大きくなると腎不全に陥り、高血圧や脳動脈瘤などの合併症を引き起こす。

男性は腎不全で人工透析を週3回受けている。自らの将来を不安に思う一方で、後悔していることもある。

ADPKDと診断された時、医師から「両親のいずれかが発症した場合、その子どもに50%の確率で遺伝する」と告げられたからだ。幸い、一人息子は異常な検査結果が出た。それでも男性は「申し訳ない気持ちでいっぱい」と話す。

ADPKDのような進行性の遺伝性疾患は、患者がハンディキャップになると思い、子どもが家族に伝えないでいるケースは少なくない。土井教授は「本人や家族にADPKDが疑われる場合は専門医に相談し、早めに検査を受けてほしい」と強調する。これまでの治療法は食事や血圧管理など対症療法が中心だった。2014年に、世界初となるADPKDの進行を抑制する治療薬が承認され、人工透析や腎移植以外の選択肢が広がった。早期発見、早期治療につながる重要性は高まっている。



「多発性嚢胞腎は早期検査が重要」と訴える土井教授—徳島大蔵本キャンパス

（笠井理）