目　次

前文……ix

Ⅰ ADPKD：疾患概念・定義　1

診断・治療のアルゴリズム……1
1）解説……1
2）ADPKD：疾患概念・定義……1

Ⅱ ADPKD：診断（症候学・症状・検査所見）　4

1　診断基準……4
1）常染色体顕性（優性）多発性嚢胞腎（ADPKD）の診断基準……4
2）解説……5
2　わが国の ADPKD の難病指定基準……12
解説……12
3　診断に必要な検査……15
解説……15
4　鑑別診断……18
解説……18
5　画像診断……24
解説……24
6　遺伝子診断：遺伝学的検査はどのような時に実施すべきか？……28
解説……28
7　小児ならびに若年者での診断……31
解説……31
8　初発症状……34
解説……34
9　腎症状……36
解説……36

Ⅲ ADPKD：疫学・予後（有病率・罹患率・腎予後・生命予後）　38

ADPKD：疫学・予後（有病率・罹患率・腎予後・生命予後）……38
解説……38

Ⅳ ADPKD：治療・合併症対策　43

1　進行を抑制する治療……43
（1）トルバプタン……43
CQ1　ADPKD の治療にトルバプタンは推奨されるか？……43
1）背景・目的……43

2) 解説……44
(2) 降圧療法……52
CQ2　高血圧を伴う ADPKD 患者に厳格な降圧治療は推奨されるか？……52
1) 背景・目的……53
2) 解説……53
(3) 飲水……58
CQ3　ADPKD 患者に意図的な飲水量増加は推奨されるか？……58
解説……58
(4) たんぱく質制限食……60
解説……60
(5) カロリー制限食……61
1) ADPKD 細胞と代謝リプログラミング……61
2) マウスでの報告……62
3) 臨床研究の報告……62
(6) 食塩制限……63
解説……63
(7) メトホルミン……65
解説……65
(8) そのほかの薬剤の可能性：ARNI，MR 拮抗薬，SGLT2 阻害薬など……66
解説……66
2　合併症とその対策……69
(1) 脳動脈瘤，くも膜下出血……69
CQ4　ADPKD では脳動脈瘤スクリーニングは推奨されるか？……69
1) 背景・目的……69
2) 解説……69
(2) 嚢胞感染に対する抗生剤治療……72
1) 解説……72
2) 嚢胞感染に対する抗菌薬治療の推奨と根拠……72
3) 治療期間……74
(3) 嚢胞感染に対する嚢胞穿刺……75
1) 解説……75
2) 感染性嚢胞の同定……75
3) 出血性嚢胞との鑑別……76
4) 嚢胞ドレナージ検討基準……76
(4) 嚢胞出血/血尿の治療……77
1) 背景……77
2) ADPKD に対するトラネキサム酸治療……77
(5) 尿路結石……78
1) 背景……78
2) 診断……78
3) 治療……78
4) 予防……79
(6) 心血管合併症(心臓弁膜症を含む)のスクリーニング……79

解説……80
(7) 合併症に対する特殊治療……82
①腫大した多発性嚢胞腎に対する腎動脈塞栓療法……82
1) 背景……82
2) 解説……82
②腫大した多発性肝嚢胞に対する肝動脈塞栓療法……84
1) 背景……84
2) 解説……84
③外科的治療：嚢胞感染を起こした多発性嚢胞腎に対する単純腎摘除術……86
1) 背景……86
2) 解説……86
④外科的治療：腫大した多発性肝嚢胞に対するドレナージ術，開窓術・部分切除術，移植術……87
1) 背景……87
2) 解説……89
3 末期腎不全に対する治療……91
(1) 血液透析……91
解説……91
(2) 腹膜透析……92
1) 背景……93
2) 解説……93
(3) 腎移植……95
解説……95
(3)-1. ADPKD 患者における腎移植で考慮すべき特有の問題点について……96
(3)-2. ADPKD 患者に対する腎移植時の固有腎摘除術について……97

Ⅴ ARPKD：疾患概念（病因・病態生理） 100

疾患概念（病因・病態生理）……100
解説……100

Ⅵ ARPKD：診断（症候学・症状・検査所見） 102

診断（症候学・症状・検査所見）……102
解説……102

Ⅶ ARPKD：疫学・予後（発生率・有病率・治療成績） 107

疫学・予後（発生率・有病率・治療成績）……107
解説……107

Ⅷ ARPKD：出生前診断 109

出生前診断 109
解説 109

Ⅸ ARPKD：治療・合併症対策 110

治療・合併症対策 110
解説 110
Q1. 腹膜透析は ARPKD の生命予後および QOL 改善のために推奨されるか？ 111
Q2. 腎・肝移植は ARPKD の生命予後および QOL 改善のために推奨されるか？ 111
Q3. 降圧療法は ARPKD の生命予後改善のために推奨されるか？ 112

索引 115