

應用超音波於自體顯性遺傳多囊腎臟病的診斷與篩檢

林靜皓主任 / 汐止國泰醫院 腎臟科

前言

在門診時常可以見到自體顯性遺傳多囊性腎臟病 (ADPKD) 的病患，他們總有許多的疑問，深怕這樣的疾病會遺傳給下一代或是步上洗腎的命運。自體顯性遺傳多囊性腎臟病的盛行率約為

1/1000，約佔末期腎臟病 (ESRD) 之 5%。自體顯性遺傳多囊性腎臟病有別於一般的腎臟單純性囊腫，患者兩邊的腎臟有很多囊泡，呈圓形或不規則形狀，囊腫與囊腫之間可以互通，囊泡的大小也不一致；除了腎臟之外，肝臟與胰臟都有可能發生囊腫。自體顯性多囊性腎臟病臨床上分為 PKD1 及 PKD2 兩型，PKD1 佔 85%，症狀較嚴重，發生末期腎臟病平均約在 53 歲，PKD2 佔 15%，發生末期腎臟病平均約在 69 歲。

目前自體顯性顯性多囊性腎臟病的診斷以家族病史及超音波診斷為主，因為超音波檢查安全、正確且較不昂貴，以下介紹超音波應用於自體顯性多囊腎臟病的診斷

與篩檢原則。

超音波篩檢時機

患者家屬須全員接受篩檢，因為多囊腎可以一代傳一代的由父母傳下來，且遺傳機率是百分之五十，一旦發現是多囊腎患者，就必須定期追蹤檢查。不過對年齡小於 18 歲的青少年，一般並不建議篩檢，因擔心預先知道是否得病會影響他們的教育、心理狀況、就業等，但對於這些小朋友還是要注意是否有早期疾病徵象。

超音波診斷準則

有家族病史的民眾，超音波診斷自體顯性遺傳多囊腎臟病準則如下：

1・對於年齡 15 至 39 歲的民眾，單側或雙側腎臟發現至少 3 個囊腫。這個準則的特異度及陽性預測值為 100%，對於年齡 15 至 29 歲的病患，敏感度為 82%，對於年齡 30 至 39 歲的病患，敏感度為 96%。

2・對於年齡 40 至 59 歲的民眾，雙側腎臟都有至少 2 個囊

腫。這個準則的敏感度、特異度及陽性預測值依次為 90%，100%，100%。

3・對於年齡大於 60 歲的民眾，雙側腎臟都有至少 4 個囊腫。這個準則的敏感度及特異度 100%。

有家族病史的民眾，超音波排除自體顯性遺傳多囊腎臟病準則如下：

1・對於年齡小於 30 歲的民眾，無法以超音波排除疾病。

2・對於年齡 30 至 39 歲的病患，若看不到腎臟有囊腫產生，幾乎可判定患者沒有多囊腎此疾病，偽陰性為 2%。

3・對於年齡大於 40 歲的民眾，若腎臟看不到囊腫或僅有 1 個囊腫，則幾乎可判定患者沒有多囊腎此疾病。

沒有家族病史的民眾，如果雙側腎臟都有超過 10 個囊腫，強烈懷疑有自體顯性遺傳多囊腎臟病。

預後

造成多囊腎病容易惡化成末期腎臟病的危險因子有七大類：

modified RSI in ADPKD patients: scoring of ultrasonographic findings

Score	No. of cysts	Size of largest cysts(cm)	Proportion of noncystic parenchyma	Renal size (cm)
0	0	0	100%(no cysts)	<13
1	1-5	<2	76~99% (scattered cysts)	13-16
2	6-15	2-5	25~75%(approximately equivalent cystic and noncystic volume)	16-18
3	>15	>5	<25% (almost entirely cystic)	>18

*modified RSI 為雙腎分別計算分數的總合， modified RSI 範圍為 0~24

1 • 顯性基因的影響(PKD1; PKD2)

2 • 高血壓

3 • 小於 30 歲即發病者，包括蛋白尿和血尿

4 • 男性

5 • 腎臟腫大及囊腫快速成長

6 • 臨床上有間歇性血尿

7 • 尿檢偵測蛋白尿

一般認為計算腎臟大小及囊腫體積評估預後時，利用電腦斷層或核磁共振較為精

確。2008 年 Chang 提出「修訂版腎臟嚴重度指數」

(modified renal severity index, Modified RSI)，利用超音波來評估自體顯性遺傳多囊腎臟病的疾病嚴重度。Chang 評估 72 名自體顯性遺傳多囊腎臟病的病患，結論發現高血壓的多囊腎病患較正常血壓的多囊腎病患者有較高的 Modified RSI 及且腎臟較為腫大，而腎功能異常(血清肌酸酐大於 1.4mg/dL) 的多囊腎病患亦較腎功能正常的多囊腎病患者有較高的 Modified RSI 及且腎臟體

積；血清肌酸酐與 Modified RSI 有較強相關($r=0.334$, $p<0.01$)，與腎臟大小相關較弱($r=0.232$)。雖然該論文病人數不多，在臨床上我們可以嘗試運用到國人，或制訂適合國人的超音波評估方式。

結論

自體顯性遺傳多囊性腎臟病早期不須特別治療，但必須定期追蹤檢查，以求早期發現並處理併發症，避免腎衰竭的發生。