

## 認識「遺傳性腎臟病」，避免延誤就診時機！

許多人在聽到遺傳性腎臟病時，除了吃驚外，最關心的就是「假如親人有人洗腎，那自己是否也會面臨到相同命運。」民眾可透過家族史、腎臟切片或基因檢測，發現自我腎臟狀況，就能早期診斷及介入治療。在臺灣，雖有良好的診治方法，但民眾對於遺傳性腎臟病的關注和警覺性仍然不足，容易延誤就診時機，因此，養成定期篩檢的習慣和提升對腎臟病的認識相當重要，關心自我腎臟的健康狀況，是掌握腎利人生的關鍵。

遺傳性腎臟病包括顯性遺傳多囊性腎臟病（Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, ADPKD）、典型法布瑞氏症（Classic Fabry Disease）、亞伯氏症候群（Alport Syndrome）、先天性腎病症候群（Congenital Nephrotic Syndrome）、部分慢性腎絲球腎炎（Chronic glomerulonephritis）及腎小管疾病（如 Liddle Syndrome、Gitelman Syndrome、Bartter Syndrome）等。【右圖：雙和醫院腎臟內科高芷華醫師】



以顯性遺傳多囊性腎臟病（簡稱多囊腎）為例，根據各國文獻報告，其發生率約為每 400~2,500 個活胎中就有一位多囊腎患者。此疾病是因為單一基因的突變造成雙側腎臟不斷長出大小不一的囊腫，最後因大量囊腫壓迫到正常腎臟組織，導致腎功能衰退，甚至造成末期腎病需接受長期腎臟替代療法，亦即血液透析、腹膜透析或腎臟移植。最常見的致病基因為 PKD1 和 PKD2，可用血液基因篩檢判斷。

在健康保險署的支持下，確認有多囊腎且年齡介於 18~50 歲者，若慢性腎臟病期數為第三期，肝功能正常，可由腎臟科醫師協助，申請多囊腎用藥；另外，除腎臟病以外，多囊腎亦會引起其他器官的囊腫和心血管疾病，因此，以多專科（Multidisciplinary）的方式來診治病人更加重要，若有相關問題，請洽雙和醫院腎臟內科團隊。（文/高芷華，雙和醫院腎臟內科醫師）