

# 自體顯性多囊性腎病(ADPKD)的篩選和測試檢查

Screening and Testing for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD)

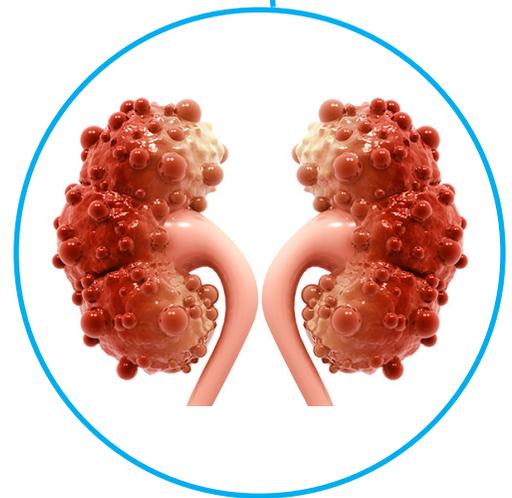
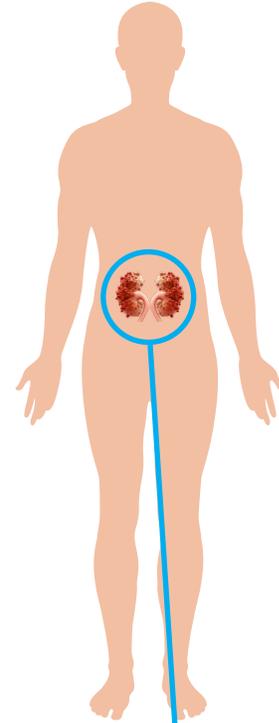
ADPKD是一種可以影響整個家庭的遺傳性疾病，表示它可以由父母遺傳給子女。在某些個案，此病亦可能隨機地出現在沒有家族病史的人身上。

ADPKD最常見的起因，是一些與ADPKD相關的特定基因出現變化，其中兩個最常見的基因是 PKD1 和 PKD2<sup>1</sup>，其他基因改變的情況則較少見。不少ADPKD患者都不知道是哪一個基因導致他們發病。不論是哪一個基因令您及／或您的家人患上ADPKD，本文所載的資訊適用於所有個案。

不是每個ADPKD患者都有明顯症狀，但由於此病可以是遺傳性及影響到家人，因此必須跟您的腎科醫護團隊商量為家人進行篩選和測試檢查。本部分內容讓您可以了解更多相關資訊，助您決定是否考慮接受ADPKD的測試檢查。

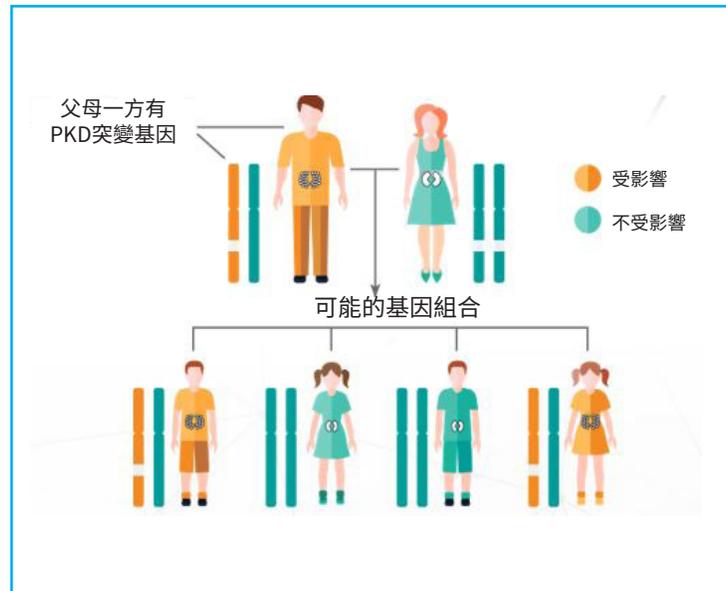
## ADPKD 是如何遺傳的？

父母常問的一條問題是，子女是否會遺傳患上ADPKD。若父母其中一方是ADPKD患者，每名子女也有50%機會成為患者。若該子女因遺傳而得病，他們亦會有50%機會將此病傳給其任何一位子女。



值得注意的是，ADPKD是不可能「隔代遺傳」。若您的子女沒有ADPKD，他們是不能將此病傳給子女的。這就是說，您的子女必須患有ADPKD才可以令他們的子女有50%機會患上此病。

若您是ADPKD確診病人，您可能想在考慮生育前或再添孩子前先向基因輔導員查詢，他們可以為您提供更多資訊，助您作出有關的決定和進行家庭計劃。

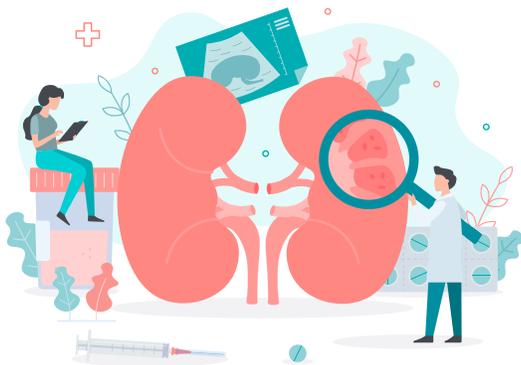


## 什麼是家庭篩選檢查及測試檢查？

若家中有人患有ADPKD，表示其他家庭成員亦可能患有此病；找出家庭成員中有沒有人也可能受影響，便是篩選檢查工作。在不少個案中，ADPKD患者是沒有任何症狀的，因此要找出是否有患病風險，唯一的方法就是其他家庭成員接受測試檢查並證實患有此病。

踏出篩選檢查工作的第一步，最好是先跟直系家屬（例如父母、兄弟姊妹和子女）傾談，由他們跟其醫生商量安排測試。若發現有直系家屬是患者，其他親戚（例如表兄弟姊妹、姨媽／姑媽及叔父／伯父）可能也需接受測試。您的醫生可以給您建議，讓您知道誰人應接受測試。

## 測試是怎樣進行的？



最常用的測試方法是腎臟超聲波檢查。這是一個簡單和非侵入性的測試，可以查看到腎臟的大小和形狀，從中確認ADPKD是否存在。這是一項既安全又容易進行的測試，跟孕婦所接受的超聲波檢查非常相似。一般執業醫生（家庭醫生）可以為您提出超聲波檢查的要求。

另一個選擇是進行基因測試。基因測試可以斷定人體內是否存在其中一個可導致ADPKD的變異(突變)基因,以及找出是哪一個突變基因。

雖然ADPKD是一種遺傳疾病,但不是每名ADPKD患者都須在其腎病護理中加入基因測試。其實大部份患者都沒有進行這項測試,因為測試並不會改變他們的醫護計劃。若影像測試未能得出明確結果,基因測試便是特別有用的斷症方法。您的腎科醫生可以助您決定是否進行基因測試。

若決定做基因測試,將涉及收集含細胞的樣本(那就是DNA),採樣工作大多透過驗血進行。基因測試亦可以在未出生的胎兒進行,那就是從胎盤或羊水抽取細胞樣本來分析。

在卑詩省,醫生須根據一些特定條件來決定是否建議基因測試,以及測試是否在省醫療計劃MSP的保障範圍內。至於其他省的省民是否可進行基因測試及測試的費用,則可能因不同省份而異。有關如何安排測試的資料詳情,可瀏覽PKD基金會的網址 [EndPKD.ca](http://EndPKD.ca)。



## 測試幼童及青少年的額外考慮因素

對兒童進行篩選檢查時,有一些特別的考慮事項:

- 對於小童、青少年及年輕成年人,即使超聲波檢查得出陰性結果,也不能完全排除患有ADPKD的可能性。換句話說,測試結果並不是絕對100%確定性的,因為腎臟可能存在囊腫,只是它們在早期時體積太細而未被超聲波測試探測得到。
- 對於年幼小童,即使他們的超聲波測試或基因測試得出陽性結果,但大多不會因此而改變任何管理計劃。

以下所述是為兒童進行篩選檢查的一般做法,但請注意,這只是一般慣常做法,您應跟您的腎病醫療團隊商量,了解這些方法如何適用於您和您的家人身上。

- 孩子到了約 5 歲或以上,可開始在其定期檢查中加入量度血壓一環。以他們這樣小的年紀,因ADPKD而患上高血壓的機會是極罕見的,但監察血壓的工作仍是十分重



您的腎病醫療團隊將根據每個家庭的情況，決定什麼是篩選檢查的最佳安排。

其他可考慮的篩選方法可能包括定期身體檢查、監察血壓和進行基因測試，那視乎個人因素而定。

要，以確保他們的血壓維持在正常範圍內。

- 若他們的血壓偏高，或有嚴重側痛或背痛等症狀，便是時候應前往接受測試。
- 若他們的血壓維持正常，也沒有出現任何症狀，則可以等至他們到了十多歲或二十多歲時，以年輕成年人的身份自行決定是否接受測試。

## 為何我或我的家人應接受ADPKD測試？

不是每名ADPKD患者或已知有家人有ADPKD的家庭成員都會接受測試。以下的各種考慮因素，可助您決定是否接受測試。

進行篩選檢查及測試的一些好處包括<sup>1,2</sup>：

- **感到安心。**即使測試後證實患有ADPKD，有些人還是會因為能確知答案而感到安心。
- **改善生活方式。**尤其對兒童或年輕成年人而言，知道患有ADPKD後可以及早採取介入行動和護理。有些人到了較年長時才被確診患有ADPKD，可能會心感不憤，後悔自己沒有在較年輕時知道此病的風險。例如，若能早知有關風險，年輕患者可及早建立有助保養腎臟的飲食習慣、避免服用可損壞腎臟的藥物（例如非類固醇消炎藥）和早點開始監察和治療血壓問題。這些措施均有機會延遲病情惡化和腎衰竭發病。
- **提早管理ADPKD。**一些管理疾病的方法，可減慢ADPKD病情發展，在患病初期及早開始管理成效最佳。此外，及早治療可盡量減少出現與ADPKD有關的併發症（例如動脈瘤）。



- **家庭計劃。**證實您是否患有ADPKD或是否有導致ADPKD的基因突變，可影響您在家庭計劃方面的決定。例如，有些人可能選擇不生孩子，或選擇採取特別的醫療程序去減低子女患上ADPKD的機會（見下文有關家庭計劃的部份）。
- **擴大對其他家庭成員進行測試。**如您取得陽性測試結果，其他家庭成員也可能因此去接受測試。在發現患有ADPKD後，他們將認識更多有關資訊，並獲得更佳的支援護理服務。
- **捐贈活腎。**若家中有人是ADPKD患者，非患者家人有時會決定將其中一個腎臟捐贈給摯愛的患病親人。家庭成員進行ADPKD篩選檢查，能幫助那些可能想捐腎的家人確定誰人擁有健康的腎臟。

若您決定接受測試，也可能須面對一些會影響您和您家人的問題，這包括<sup>2</sup>：

- **等待結果。**等待期間會引起焦慮或其他負面情緒。
- **不確定的結果。**即使做了影像檢查和基因測試，但結果有時仍是沒有確定性的。這表示您可能需要重做測試或接受多次測試。對於有些人，他們可能等上數年仍未能取得確定性的結果。
- **對結果感到憤怒、驚訝或焦慮。**若您沒有任何ADPKD症狀，而測試結果顯示您患有ADPKD或遺傳了ADPKD基因，可能會令您產生各種不同的情緒。某些人在知道了自己日後的生活將可能要與ADPKD共存，或會影響其心情和他們對生命前景的看法。
- **獲取保險的保障。**某些人對做測試採取猶豫態度，因為擔心測試結果會令他們得不到保險（人壽保險、旅遊保險等）的保障。然而，能及早知道自己患有ADPKD且接受腎科專科醫生的監察，對您有不少好處。請聯絡保險經紀為您進行個人評估，以了解各款保單選擇。

雖然進行ADPKD篩選檢查有利有弊，但由於此病是有治療方法，且及早管理病情可提供不少好處，因此不少醫護專業人員的建議都認為篩選檢查是利多於弊，況且，ADPKD的病情管理工作正在持續改善，令接受護理的病人的生活質素得到不斷提升。欲知更多詳情以助您作出決定，請跟您的醫生或腎病醫護團隊商量。

## 我測試到患有ADPKD後怎麼辦？

對於本來不知道自己是ADPKD患者或擁有容易患上ADPKD基因的人士，在知道了確定結果後，或會產生各種不同情緒。在面對這個消息時，任何反應也是正常的，沒有對錯之分。

在這個反應時期，您可以做一些事情來幫助自己處理情緒，包括：

- 跟一位您信任的朋友或家人談談您的測試結果
- 向您的腎科醫護團隊或基因輔導員了解更多有關ADPKD的知識
- 向[加拿大PKD基金會](#)及類似的機構尋求支援
- 取得測試結果後，您知道您現在將可更小心地監察自己的健康狀況，並能更及時地獲得所需的護理服務。

ADPKD這個疾病，不論是嚴重程度和病情進展，對每個病人的影響都很不同。欲知更多詳情，請瀏覽我們的網頁閱取更多有關ADPKD的一般資訊：[BCRenal.ca](#) ▶ [Health Info \(健康資訊\)](#) ▶ [Kidney Care \(腎臟護理\)](#) ▶ [Polycystic Kidney Disease \(多囊性腎病\)](#)。

每名ADPKD患者均應由一位腎科醫生（專門醫治腎臟健康問題的醫生）診治。若您仍未有找到腎科醫生，可以請您的醫生為您作轉介。在此期間，能跟腎科醫生及腎科醫療團隊的其他成員商量，有助您能更了解ADPKD和知道如何跟家人傾談這些新資訊。若測試證實您患有ADPKD，您的家人可能也想尋求支援。

## 家庭計劃

知道自己或家人是ADPKD患者，可能會影響您的生育計劃。詳情可瀏覽我們的「懷孕及家庭計劃」資源：[BCRenal.ca](#) ▶ [Health Info \(健康資訊\)](#) ▶ [Kidney Care \(腎臟護理\)](#) ▶ [Polycystic Kidney Disease \(多囊性腎病\)](#) ▶ [Managing my ADPKD \(管理我的ADPKD\)](#)。



除了您的腎科醫療團隊，基因輔導員或可為您提供更多資訊，協助您作出與家庭計劃有關的決定。

## 參考資料

1. PKD Charity (PKD慈善機構). Genetic counselling and genetic testing in ADPKD (ADPKD的基因輔導及基因測試). 2020年12月10日, 摘錄自 <https://www.pkdcharity.org.uk/about-adpkd/just-diagnosed/genetic-counselling-and-genetic-testing-in-adpkd>
2. A Patient Perspective on Genetic Testing for ADPKD The Lack of Complete Genetic Information, Especially Early in the Course of the Disease, Is Harming Adult Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD) Patients (以病人角度看ADPKD基因測試: 患病期間(尤其在初期)缺乏齊全的基因資料對自體顯性多囊性腎病成年人患者構成傷害). <https://cjasn.asnjournals.org/content/early/2020/08/14/CJN.14051119>

本資源訊息是聯同腎臟基金會(卑詩及育空分部)以及加拿大PKD基金會共同編製。

