**常染色体顕性多発性囊胞腎（Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease; ADPKD）診断基準　最終案**

以下の確定診断（Definite）および、高度の蓋然性を有する場合（Probable）をADPKDと診断する

A.確定診断（Definite）

* 主項目を1項目以上満たし、副項目を満たすもの。
* 主項目のみで副項目がない場合、参考項目の1項目以上を満たすもの。

B.高度蓋然性を有する（Probable）

主項目を1項目以上満たし、副項目・参考項目はどちらも満たさないもの。

ただし、鑑別疾患を除外する。

【主項目】

I-1　超音波診断

39歳以下：片腎あるいは両腎に合計3個以上の腎嚢胞が確認されている

40-59歳：両腎に各々2個以上の腎嚢胞が確認されている

60歳以上：両腎に各々4個以上の腎嚢胞が確認されている

I-2　CT，MRI診断：両腎に囊胞が各々5個以上確認されているもの

【副項目】

II ADPKDの血縁内発生が認められる

【参考項目】

III-1 両腎に腎腫大を伴いADPKDに典型的な腎画像所見を認める（注1）

III-2 遺伝学的検査でADPKD原因遺伝子に病的バリアント（変異）を認める（注2）

注1：Mayo Imaging Classificationに準じ、腎嚢胞が両腎にびまん性、対称性、均等に多数散在し、腎容積の増大を認める

注2：病的バリアント（変異）の評価は、the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) guidelineに準じる。ADPKD関連遺伝子を表に示す。

［付記事項］

腎嚢胞を認めず、遺伝学的検査でADPKD原因遺伝子の病的バリアント（変異）を認めた場合、ADPKDと診断可能かは現状では明らかでなく、注意すべきである。

【鑑別疾患】

* 多発性単純性腎嚢胞（multiple simple renal cysts）
* 多嚢胞化萎縮腎（後天性嚢胞性腎疾患；acquired cystic kidney disease：ACKD）
* 多房性腎嚢胞（multilocular renal cyst, multilocular cystic nephroma, polycystic nephroma）
* 多腎嚢胞（multicystic kidney）/多嚢胞性異形成腎（multicystic dysplastic kidney: MCDK）
* 片側性嚢胞性腎疾患（Unilateral renal cystic disease）
* 常染色体潜性(劣性)多発性嚢胞腎(autosomal recessive polycystic kidney disease: ARPKD)
* 常染色体顕性(優性)尿細管間質性腎疾患(autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease; ADTKD)
* ネフロン癆（Nephronophthisis: NPH）
* 多発奇形を伴う嚢胞性腎疾患（OFD1など）
* 腫瘍性嚢胞性腎疾患（結節性硬化症，Von Hippel Lindau病など）

