**改訂理由**

1. 最も多い遺伝性腎疾患であり、さらに原因遺伝子が同定されていながら、診断における遺伝子診断の基準が明らかで無い。
2. 現在の診断基準で使われている嚢胞個数は、一部に明確な根拠（エビデンス）が無い。
3. 家族内発生が確認されていない場合の「15 歳以下」、「16 歳以上」で診断基準を分ける根拠（エビデンス）が無い。
4. 鑑別すべき疾患病名が現状では不適切。
5. 日本独自の診断基準であり、海外では全くこの診断基準が認められない。

以上の問題点を解決するために、常染色体顕性多発性囊胞腎（ADPKD）診断基準を改訂した。改定のポイントを以下に記す。

1. ADPKDに対するグローバル診断基準と合致させるために、KDIGO 2025 Clinical Practice Guideline for the Evaluation, Management, and Treatment of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease（KDIGO GL 2025）の診断基準を参考にした。
2. 本邦の他の指定難病診断基準を参考とし、他の疾患で使われている診断基準形式を用いた。
3. 以前の診断基準でADPKDと診断された患者に対しては、診断基準改訂後であっても診断継続が欠かせない。その点は可能な限り十分に配慮した。
4. 診断基準に遺伝子診断を加える。ただし、遺伝子診断が必須ではない。あくまで画像診断を診断基準主項目とし、年齢による嚢胞個数を診断基準に使うことをKDIGO-GL 2025でも推奨している。
5. 遺伝学的検査における病的バリアント（変異）の評価は、KDIGO GL2025と同様に、the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) guidelineに準じることとした。
6. ADPKD定型所見および非定型所見はKDIGO GL2025で示している、Mayo Imaging Classification（MIC）に準じた。
7. 「家族内発生」を「血縁内発生」に修正した。
8. 鑑別すべき疾患を現在の医療に適した病名に変更した。