

<診断基準>

Definite, Probable を対象とする。

嚢胞性線維症の診断基準

A 臨床症状

1. 膵外分泌不全
2. 呼吸器症状(感染を繰り返し、気管支拡張症、呼吸不全をきたす。ほとんどの症例が慢性副鼻腔炎を合併する。粘稠な膿性痰を伴う慢性咳嗽を特徴とする。)
3. 胎便性イレウス
4. 家族歴

B 検査所見

1. 汗中塩化物イオン(Cl^-)濃度
異常高値: 60 mmol/L 以上
境界領域: 40~59mmol/L (生後 6 ヶ月未満では 30~59mmol/L)
正常: 39mmol/L 以下(生後 6 ヶ月未満では 29mmol/L 以下)
2. BT-PABA 試験 70%以下、または便中エラスターゼ: 200 $\mu\text{g/g}$ 以下を膵外分泌不全とする。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

びまん性汎細気管支炎、若年性膵炎、原発性線毛機能不全、シュバツハマン・ダイヤモンド症候群

D 遺伝学的検査

1. CFTR 遺伝子の変異

<診断のカテゴリー>

Definite:

- 1) 汗中 Cl^- 濃度の異常高値に加え、特徴的な呼吸器症状を示すもの。
- 2) 汗中 Cl^- 濃度の異常高値に加え、膵外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち2つ以上を示すもの。
- 3) 臨床症状のうちいずれか1つを示し、2つの病的な CFTR 変異が確認されたもの。

Probable:

- 1) 汗中 Cl^- 濃度の異常高値に加え、膵外分泌不全、胎便性イレウスのいずれか1つを示すもの。
- 2) 汗中 Cl^- 濃度が境界領域であり、特徴的な呼吸器症状を示すもの。
- 3) 汗中 Cl^- 濃度が境界領域であり、膵外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち2つ以上を示すもの。
- 4) 臨床症状のうちいずれか1つを示し、1つの病的な CFTR 変異が確認されたもの。

<重症度分類>

以下の重症度 Stage 分類を用いて Stage-3 以上を対象とする。

Stage-0	呼吸器異常および栄養障害が無い
Stage-1	呼吸器異常が無く栄養障害が軽度
Stage-2	呼吸器異常が軽度または栄養障害が中等度
Stage-3	呼吸器異常が中等度または栄養障害が重度
Stage-4	呼吸器異常が重度

呼吸器異常とは、以下の定義で%FEV1が90%未満の症例を指す。

さらに呼吸器異常の重症度は以下のように分類する。

%FEV1 が、正常:>90%, 軽症:70-89%, 中等症:40-69%, 重症:<40%

FEV1 予測値は18歳から95歳までは

$FEV1(L) = 0.036 \times \text{身長(cm)} - 0.028 \times \text{年齢} - 1.178$ (男性)

$FEV1(L) = 0.022 \times \text{身長(cm)} - 0.022 \times \text{年齢} - 0.005$ (女性)

6歳から18歳までの幼児・未成年者では

$FEV1(L) = 3.347 - 0.1174 \times \text{年齢(歳)} + 0.00790 \times \{\text{年齢(歳)}\}^2 - 4.831 \times \text{身長(m)} + 2.977 \times \{\text{身長(m)}\}^2$ (男児)

$FEV1(L) = 1.842 + 0.00161 \times \{\text{年齢(歳)}\}^2 - 3.354 \times \text{身長(m)} + 2.357 \times \{\text{身長(m)}\}^2$ (女児)

6歳未満の症例に関しては、胸部単純レントゲンや胸部CTなどの画像所見による判定が試みられているが現時点では確定的なものはない。

栄養障害とは、BMI(Body mass index)が低下するものをいう。

さらに栄養障害の重症度は以下のように分類する。

	18歳未満(%BMI)	18歳以上(BMI)
正常	50%以上	22以上
軽度	25%以上 49%未満	18.5以上 21.9未満
中等度	10%以上 25%未満	16以上 18.5未満
重度	10%未満	16未満

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。