

<認定基準>

Definite、Probable を対象とする。

α_1 -アンチトリプシン欠乏症の診断基準

A. 症状(発症年齢、発症要因)

1. 労作時息切れ。
2. 喫煙の影響を、その発症要因からはほぼ外すことが可能であり、55 歳未満で発症・診断。

B. 検査所見

1. 呼吸機能所見:

気管支拡張薬吸入後でも FEV_1/FVC (一秒率) < 70%

2. 胸部画像所見

閉塞性換気障害の発症に関与すると推定される気腫病変、気道病変

3. 血清 α_1 -アンチトリプシン濃度

α_1 -アンチトリプシン欠乏症は血清 α_1 -アンチトリプシン濃度 < 90 mg/dl(ネフェロメトリー法)と定義され、軽症(血清 AAT 50 – 90 mg/dl)、重症(血清 AAT < 50 mg/dl)、の2つに分類される。

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

通常の COPD、気管支喘息、びまん性汎細気管支炎、閉塞性細気管支炎、気管支拡張症、肺結核後遺症、塵肺症、リンパ脈管筋腫症、ランゲルハンス細胞組織球症

D 遺伝学的検査

1. α_1 -Pi (SERPINA1) 遺伝子
2. 閉塞性換気障害の発症に関与していると推定される遺伝子変異。

<認定のカテゴリー>

Definite: A-1, 2+B-1, 2, 3 を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外しえたものであり、

B-3 の血清 α_1 -アンチトリプシン < 50 mg/dl。

Probable: A-1, 2+B-1, 2, 3 を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外しえたものであり、

B-3 の血清 α_1 -アンチトリプシン 50 – 90 mg/dl。

Possible: A-1, 2+B-1, 2, 3 を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外しえたもの。

AATD 類縁肺疾患では、血清 α_1 -アンチトリプシンの値は基準を満たさないが、D-2 の未知の遺伝的素因により閉塞性換気障害を起こすと想定される。しかし現時点では AATD の認定はできない。

<重症度分類>

重症度 2 以上を認定の対象とする。

息切れを評価する修正 MRC 分類グレード

0: 激しい運動をした時だけ息切れがある。

1: 平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある。

2: 息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある。

3: 平坦な道を約 100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる。

4: 息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある。

重症度	自覚症状	動脈血液ガス分析	呼吸機能検査	(血液検査)
	息切れの程度	PaO ₂	%FEV ₁	血清 α ₁ -AT 濃度
1	mMRC ≥ 1	PaO ₂ ≥ 80 Torr	%FEV ₁ ≥ 80%	
2	mMRC ≥ 2	PaO ₂ ≥ 70 Torr	50% ≤ %FEV ₁ < 80%	50～90 mg/dL (ネフェロメトリー法)
3		PaO ₂ > 60 Torr	30% ≤ %FEV ₁ < 50%	
4	mMRC ≥ 3	PaO ₂ ≤ 60 Torr	%FEV ₁ < 30%	<50 mg/dL (ネフェロメトリー法)
	自覚症状、動脈血液ガス分析、呼吸機能検査の項目の中で、最も重い重症度基準を満たすグレードを選択して、全体の重症度とする。血清 α ₁ -AT 濃度が表の基準を満たす場合は、他の項目の値に係らず、重症度を決める。自覚症状、血液検査が2又は3の場合は他の項目で判断する。			

※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。