

<診断基準>

再発性急性膵炎あるいは慢性膵炎(確定及び準確定)症例で、①カチオニクトリプシノーゲン(PRSS1)遺伝子の p.R122H ないし p.N29I 変異が認められる、②世代にかかわらず、膵炎患者 2 人以上の家族歴がある、③少なくとも 1 人の膵炎患者は、大量飲酒など慢性膵炎の成因と考えられるものが認められない、④ 単一世代の場合、少なくとも 1 人の患者は 40 歳以下で発症している、の 4 項目のうち①を満たす、あるいは②、③、④の全てを満たす場合、遺伝性膵炎と診断される。

<それぞれの定義>

急性膵炎

1. 上腹部に急性腹痛発作と圧痛がある。
2. 血中または尿中に水酵素の上昇がある。
3. 超音波、CTまたはMRIで膵に急性膵炎に伴う異常所見がある。

上記3項目中2項目以上を満たし、他の膵疾患および急性腹症を除外したものを急性膵炎と診断する。

注: 膵酵素は膵特異性の高いもの(膵アミラーゼ、リパーゼなど)を測定することが望ましい。

再発性急性膵炎

慢性膵炎の診断基準を満たさず、急性膵炎発作を複数回反復するものである。多くは微小胆石によるものと推測されているが、遺伝性膵炎の一部も含まれると考えられる。

慢性膵炎

慢性膵炎の診断項目

- ① 特徴的な画像所見
- ② 特徴的な組織所見
- ③ 反復する上腹部痛発作
- ④ 血中または尿中膵酵素値の異常
- ⑤ 膵外分泌障害
- ⑥ 1 日 80g 以上(純エタノール換算)の持続する飲酒歴

慢性膵炎確定: a、b のいずれかが認められる。

a. ①または②の確定所見。

b. ①または②の準確定所見と、③④⑤のうち 2 項目以上。

慢性膵炎準確定: ①または②の準確定所見が認められる。

早期慢性膵炎: ③～⑥のいずれか 2 項目以上と早期慢性膵炎の画像所見が認められる。

注 1. ①、② のいずれも認めず、③～⑥のいずれかのみ 2 項目以上有する症例のうち、他の疾患が否定されるものを慢性膵炎疑診例とする。疑診例には 3 か月以内に EUS を含む画像診断を行うことが望ましい。

注 2. ③または④の 1 項目のみ有し早期慢性膵炎の画像所見を示す症例のうち、他の疾患が否定されるものは早期慢性膵炎の疑いがあり、注意深い経過観察が必要である。

慢性膵炎の診断項目

① 特徴的な画像所見

確定所見：以下のいずれかが認められる。

- a. 膵管内の結石。
- b. 膵全体に分布する複数ないしび漫性の石灰化。
- c. ERCP 像、膵全体に見られる主膵管の不整な拡張と不均等に分布する不均一かつ不規則な分枝膵管の拡張。
- d. ERCP 像で、主膵管が膵石、蛋白栓などで閉塞または狭窄している時は、乳頭側の主膵管と分枝膵管の不規則な拡張。

準確定所見：以下のいずれかが認められる。

- a. MRCP において、主膵管の不整な拡張と共に膵全体に不均一に分布する分枝膵管の不規則な拡張。
- b. ERCP 像において、膵全体に分布するび漫性の分枝膵管の不規則な拡張、主膵管のみの不整な拡張、蛋白栓のいずれか。
- c. CT において、主膵管の不規則なび漫性の拡張と共に膵辺縁が不規則な凹凸を示す膵の明らかな変形。
- d. US(EUS)において、膵内の結石または蛋白栓と思われる高エコーまたは膵管の不整な拡張を伴う辺縁が不規則な凹凸を示す膵の明らかな変形。

② 特徴的な組織所見

確定所見：膵実質の脱落と線維化が観察される。膵線維化は主に小葉間に観察され、小葉が結節状、いわゆる硬変様をなす。

準確定所見：膵実質が脱落し、線維化が小葉間または小葉間・小葉内に観察される。

④ 血中または尿中膵酵素値の異常

以下のいずれかが認められる。

- a. 血中膵酵素が連続して複数回にわたり正常範囲を超えて上昇あるいは正常下限未満に低下。
- b. 尿中膵酵素が連続して複数回にわたり正常範囲を超えて上昇。

⑤ 膵外分泌障害

BT-PABA 試験で明らかな低下を複数回認める。

＜重症度分類＞

急性膵炎発作を直近1年に1回以上起こしている場合を重症とし、対象とする。

※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。