

## 腓嚢胞線維症(嚢胞性線維症)登録制度

腓嚢胞線維症(嚢胞性線維症、cystic fibrosis)は、腸閉塞、栄養不良、繰り返す呼吸器感染を来たす難治性の稀少疾患です。この度、厚生労働省の「難治性腓疾患に関する調査研究班」では、腓嚢胞線維症の診断と治療に関する情報を共有することを目的として、「腓嚢胞線維症登録制度」を設けることにしました。

本登録制度には、腓嚢胞線維症患者さんを受け持っている主治医、診断あるいは治療に関する助言のできる相談医、汗試験あるいは遺伝子診断を提供できる協力施設が参加します。参加メンバーは、わが国の腓嚢胞線維症の病態、遺伝子変異のタイプ、薬剤による治療効果、疫学などを検討します。各年度毎に、集計結果を本ホームページ上および調査研究班の報告書に公開します。

腓嚢胞線維症の患者さんを受け持たれている主治医の先生方は、是非、本登録制度にご参加ください。また、臨床症状などから腓嚢胞線維症が疑われる患者さんの汗試験あるいは遺伝子診断を考慮されている主治医の先生方も、下記事務局までご連絡ください。

- [腓嚢胞線維症とは？](#)
- [わが国の腓嚢胞線維症](#)
- [診断基準](#)
- [登録制度の詳細](#)
- [登録制度の流れ](#)
- [登録制度名簿](#)
- [汗試験](#)
- [CFTR遺伝子解析](#)
- [各種書類](#)
- [治療薬に関する情報](#)
- [調査研究班報告書](#)
- [リンク](#)

### 個人情報の保護について

本登録制度の参加メンバーは、患者さんの個人情報を保護するため最大限の配慮をします。患者さん個人が特定される恐れのある情報は公開しません。

### 利益相反について

参加メンバーは、登録制度を介して知り得た情報を患者さんの診療のためにのみ用います。

### お問い合わせは下記の事務局まで

#### 腓嚢胞線維症登録制度事務局

〒464-8601 名古屋市千種区不老町E5-2 (130)  
名古屋大学総合保健体育科学センター  
名古屋大学大学院医学系研究科 健康栄養医学研究室

石黒 洋、山本明子、中莖みゆき  
TEL/FAX: 052-744-2183  
E-mail: [ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp)

**厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業  
難治性腭疾患に関する調査研究班**

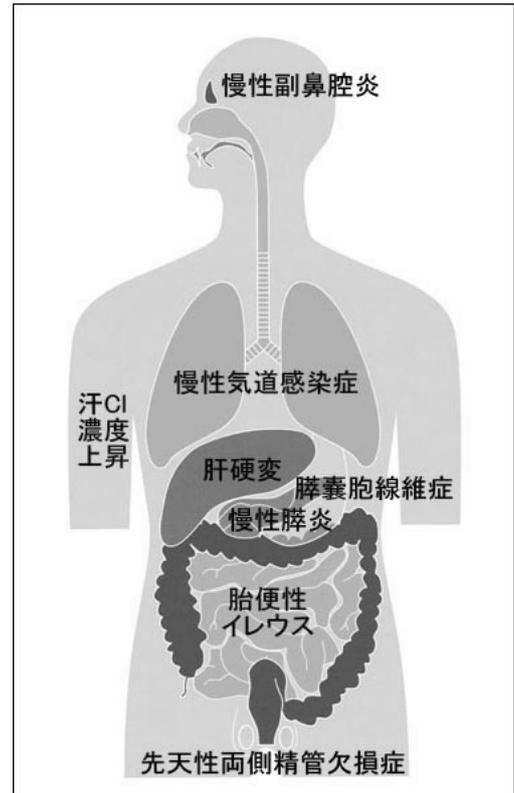
主任研究者 下瀬川 徹 (東北大学消化器病態学)  
腭嚢胞線維症担当 成瀬 達 (みよし市民病院)  
吉村邦彦 (大森赤十字病院呼吸器内科)  
石黒 洋 (名古屋大学健康栄養医学)

## 膵嚢胞線維症(嚢胞性線維症)とは？

膵嚢胞線維症(嚢胞性線維症、cystic fibrosis)は、cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)の遺伝子変異を原因とする劣性遺伝性疾患です。CFTRは全身の上皮膜細胞の主要なCl<sup>-</sup>チャンネルですので、遺伝子変異によりチャンネル機能が障害されると、気道、腸管、膵管、胆管、汗管、輸精管の上皮膜/粘膜を介するイオンと水の輸送が障害されます。そのため、管腔内の粘液/分泌液が過度に粘稠となり、管腔が閉塞したり、感染し易くなります。CFTRの両方のアレルに重度の変異があり、CFTR機能が5%以下に低下すると膵嚢胞線維症を発症します。典型的な症例では、生直後に胎便性イレウスを起こし、その後、気道感染症を繰り返し、膵外分泌不全による消化吸収不良を来たします。

発汗の際にCl<sup>-</sup>の再吸収が障害されるため、Cl<sup>-</sup>濃度の高い汗が排出されます。これは膵嚢胞線維症に特徴的な所見であり、確定診断に用いられます。

嚢胞性線維症という名称は、Anderson(1938)が、脂肪便、胎便性イレウス、気道感染症を来たす遺伝性の疾患が、膵臓に嚢胞と線維化を示す(cystic fibrosis of the pancreas; 膵嚢胞線維症)ことを報告したことに由来します。その後、病気の本体が、上皮膜を覆う粘液の異常であることが分かり、mucoviscidosisとも呼ばれました。現在は、一般的には、“pancreas”を除いて、cystic fibrosis(嚢胞性線維症)という名称が使われています。わが国では、小児慢性特定疾患に「嚢胞性線維症」あるいは「膵嚢胞性線維症」として登録されているほか、「膵嚢胞線維症」として難病に指定されている。



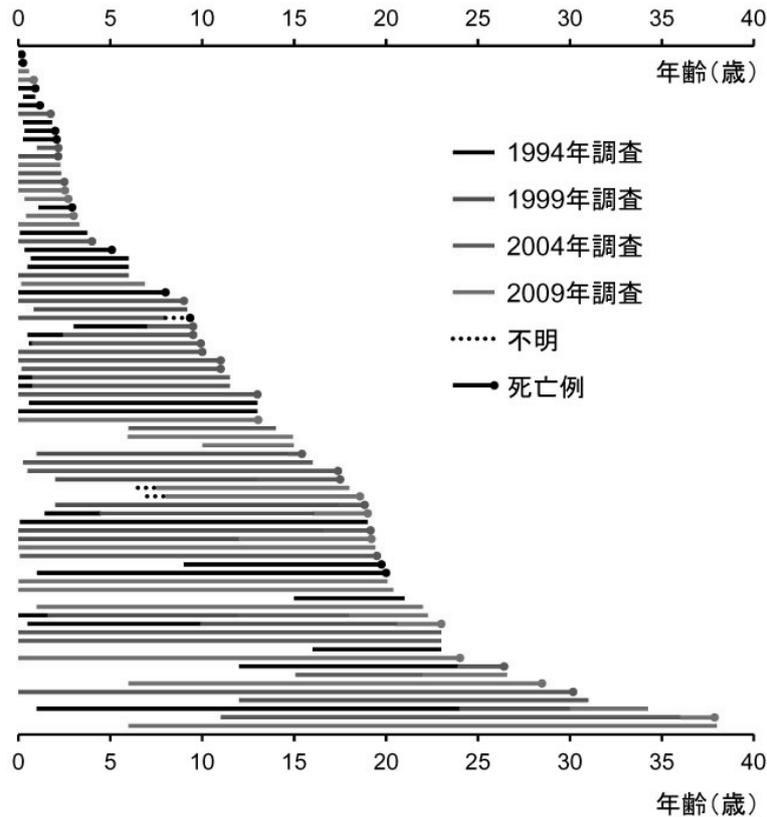
膵嚢胞線維症の診療の手引き(アークメディア)より一部改変して転載

| [ホームページトップへ](#) |

## わが国の膵嚢胞線維症

膵嚢胞線維症は、白人における最も多い(出生約3000人に1人)遺伝性疾患であり、25～30人に1人が変異CFTR遺伝子の保因者です。これに反して、日本、韓国などアジア人種では非常に稀な疾患です。「難治性膵疾患に関する調査研究班」の全国疫学調査では、2009年中に医療機関で受療した患者は15名(95%信頼区間:12～18)と推計されました。0～19歳の人口から算出される受療頻度は約150万人に1人となります。

下図は、これまでに行われた4回の全国調査で集計された80症例(追跡できなかった20症例を含む)の発症年齢と観察期間を示しています。



| [ホームページトップへ](#) |

## 診断基準

腓嚢胞線維症は、全身の外分泌腺機能不全に基づく疾患であり、その特徴は、①腓と気道の粘液分泌腺に極めて粘稠な分泌液が産出され、腓管や気道を閉塞する、②汗中へ過剰の電解質が失われる、ことにある。

以下のa.発汗試験の異常に加え、残り(b、c、d)の3項目中2項目以上を満たすものを腓嚢胞線維症と診断する。

a. 発汗試験の異常

ピロカルビンイオン導入法による汗試験で、60 mEq/L以上の汗中Cl<sup>-</sup>濃度の高値が持続する。

b. 腓外分泌不全

大量頻回の悪臭を伴う脂肪便を伴うか、またはPFD試験(BT-PABA試験)における尿中PABA排泄率や便中キモトリプシン活性の低下がある。

c. 呼吸器症状

気道外分泌の異常のため、肺炎、気管支炎、無気肺を繰り返し、気管支拡張症、肺性心、趾末端の肥大や樽状胸郭などが出現する。

d. その他

生後まもなく胎便性イレウスを起こすか、腓嚢胞線維症の家族歴がある。

(小川ら 厚生省特定疾患対策研究事業 難治性腓疾患に関する調査研究班 平成11年度研究報告書)

| [ホームページトップへ](#) |

## 腓肭胞線維症(囊胞性線維症)登録制度

### 目的:

腓肭胞線維症(囊胞性線維症)患者の生活の質(QOL)と生命予後を改善することを目的として、主治医に最新の診断と治療に関する情報を提供するために腓肭胞線維症(囊胞性線維症)登録制度(仮称)を設ける。

### 事務局:

難治性腓疾患に関する調査研究班に、腓肭胞線維症(囊胞性線維症、以下CF)登録制度の事務局(名古屋大学健康栄養医学)を置く。事務局は、CFに関する下記の情報の登録業務と登録された情報の管理と提供を行う。

### 登録内容:

- 1) 患者の主治医(一般には非公開)
  - 2) CFの診断および治療に関する情報提供と助言のできる相談医\*(公開)
  - 3) CFの診断(汗中Cl<sup>-</sup>濃度の測定、遺伝子診断など)ができる協力施設(公開)
  - 4) CFの治療法(新規に認可された薬剤の情報を含む)(公開)
  - 5) 研究班の全国疫学調査のデータ(研究班の報告書または論文として公開)
  - 6) 研究班の調査研究で得られた臨床データ(研究班の報告書または論文として公開)
  - 7) 登録内容は、毎年更新する。
- \* 患者の主治医としては非公開でも、相談医として登録申請があれば公開する

### 登録方法:

#### 1. 主治医の登録

- 1) 患者の個人情報を守るため、患者に代わって主治医を登録する。
- 2) CFを疑う症例を発見した主治医は、事務局に主治医登録申請書を提出する。
- 3) 事務局は申請内容(CFの診断根拠、重複申請の有無など)を確認の上、主治医を登録する。
- 4) 研究班の班長は、登録された主治医に研究班のCFに関する臨床研究に参加を依頼する。
- 5) 登録された主治医の名前は、原則、公開しない。ただし、班の研究に参加した場合、研究分担者もしくは協力者として名簿および報告書に掲載されることがある。
- 6) 年度の途中で主治医が交代する時は、主治医の交代を事務局に届ける。

#### 2. 相談医の登録

- 1) CFの診断治療に経験を有する医師は、相談医として登録し、その名前を公開する。
- 2) 主治医登録した医師は、相談医としても登録することができる。この場合、氏名は公開される。
- 3) 転勤などで移動した相談医は、移動届けを事務局に提出する。

#### 3. 協力施設の登録

- 1) 主治医および相談医は、所属施設がCFの診断と治療に協力できる場合、施設名と協力可能な事項を事務局に登録する。
- 2) 事務局は協力可能な具体的内容(汗中Cl<sup>-</sup>濃度の測定、遺伝子診断など)を公開する。

#### 4. CFの診断および治療情報の登録

- 1) CFの診断機器または治療薬を開発販売する企業は、事務局に登録する。
- 2) 登録した企業は、新たな製品の情報や副作用情報があれば、事務局に通知する。
- 3) 事務局は、その情報を登録した主治医および相談医に伝える。

### 登録制度の周知:

- 1) すでに疫学調査などで当研究班に協力していただいているCF患者の主治医に、事務局から登録を依頼する。
- 2) 難病情報センター(難病医学研究財団)、小児慢性特定疾患治療研究事業(厚生労働省)などのホームページに本登録制度と連絡先(事務局)を紹介する。
- 3) 全国の医療機関に本登録制度を周知する。

### 個人情報の保護:

- 1) CFは稀少疾患であるため、注意をしないと個人が特定される恐れがある。事務局、主治医、相談医および企業は、登録制度を利用するにあたり、患者の個人情報を保護するため最大限の

配慮をする。

- 2) 全国疫学調査の個人票など研究班の調査研究において得られた情報の内、患者個人が特定される恐れのある情報は公開しない。調査結果は、患者個人が特定されない研究班の報告書または論文として公開する。
- 3) 事務局には患者の重複などを確認するために、必要最小限の個人情報を保管するが、個人情報保護のために情報管理者を置く。

利益相反:

- 1) 事務局、主治医、相談医および企業は、登録制度を介して知り得た情報は患者のためにのみ用いる。
- 2) 本登録制度で得られた内容を学会や論文に発表する時は利害関係を明示し、必要に応じて研究班の班長の了解を得る。

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

難治性膵疾患に関する調査研究班

主任研究者 下瀬川 徹(東北大学消化器病態学)

担当 成瀬 達(みよし市民病院)

吉村邦彦(大森赤十字病院呼吸器内科)

石黒 洋(名古屋大学健康栄養医学)

膵嚢胞線維症(嚢胞性線維症)登録制度、疫学調査事務局

〒464-8601 名古屋市千種区不老町E5-2(130)

名古屋大学総合保健体育科学センター 健康栄養医学

石黒 洋

TEL/FAX: 052-744-2183

E-mail: [ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp)

| [ホームページトップへ](#) |

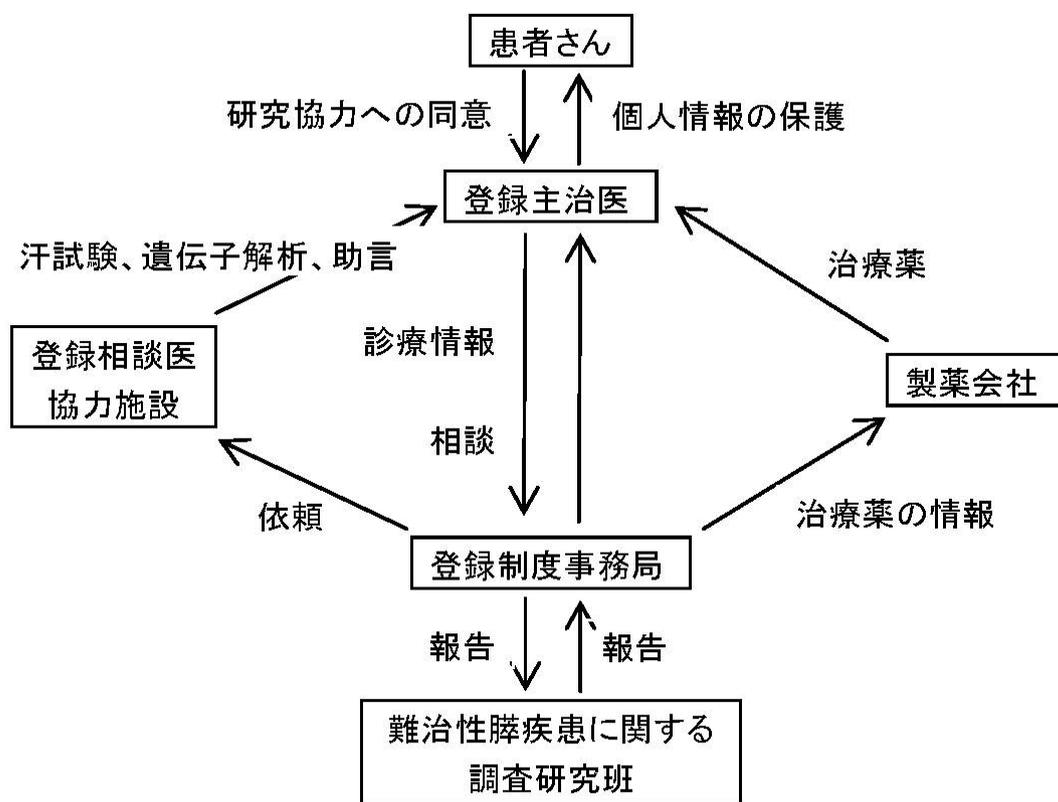
## 登録制度の流れ

### 1. 患者さんの診療情報の登録について

- 1) 患者さんの個人情報を守るために、患者さん自身ではなく主治医の先生方がこの制度に参加する。主治医の情報は非公開。
- 2) 登録時には、診断基準を満たすかどうかを確認する。必要であれば、事務局から、汗試験、CFTR遺伝子解析ができる協力施設を紹介する。
- 3) 診療情報の登録の開始にあたっては、東北大学医学部および名古屋大学医学部の倫理委員会の承認を得る(申請中)。

### 2. 主治医への登録制度の周知および登録依頼について

- 1) 事務局より、疫学調査、文献検索などにより把握している主治医に登録を依頼する。
- 2) 全国の医療機関(小児科のある総合病院、小児専門病院)に本登録制度を周知する。腭嚢胞線維症の治療薬を販売する製薬会社に協力を依頼する。
- 3) 本ホームページへのリンクを、難病情報センター、小児慢性特定疾患治療研究事業、各学会に依頼する。



| [ホームページトップへ](#) |

## 登録制度名簿

## 下瀬川 徹

東北大学病院 病院長・教授  
研究班班長  
[suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp](mailto:suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp)

## 成瀬 達

みよし市民病院 院長  
相談医・協力施設  
[snaruse@med.nagoya-u.ac.jp](mailto:snaruse@med.nagoya-u.ac.jp)

## 吉村 邦彦

日本赤十字社大森赤十字病院 呼吸器内科 部長  
相談医・協力施設  
[k-yoshimura@omori.jrc.or.jp](mailto:k-yoshimura@omori.jrc.or.jp)

## 石黒 洋

名古屋大学総合保健体育科学センター 健康栄養医学 教授  
登録制度事務局・協力施設  
[ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp)

## 正宗 淳

東北大学大学院 消化器病態学 准教授  
研究班事務局  
[suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp](mailto:suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp)

## 菊田 和宏

東北大学大学院 消化器病態学 非常勤講師  
研究班事務局  
[suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp](mailto:suizo@gastroente.med.tohoku.ac.jp)

## 山本 明子

名古屋大学総合保健体育科学センター 健康栄養医学 准教授  
登録制度事務局・個人情報管理者  
[akikoy@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:akikoy@htc.nagoya-u.ac.jp)

## 慶長 直人

国立国際医療研究センター研究所 呼吸器疾患研究部 部長  
協力施設 担当:呼吸器病変の重症度判定基準  
[keicho@ri.ncgm.go.jp](mailto:keicho@ri.ncgm.go.jp)

## 加藤 忠明

国立成育医療研究センター 成育政策科学研究部 非常勤研究員  
協力施設 担当:小児慢性特定疾患との関係  
[takato@nch.go.jp](mailto:takato@nch.go.jp)

## 相馬 義郎

慶應義塾大学 薬理学 准教授  
協力施設 担当:変異CFTRの機能解析  
[yoshiros@sannet.ne.jp](mailto:yoshiros@sannet.ne.jp)

## 洪 繁

慶應義塾大学 システム医学 講師  
協力施設 担当:変異CFTRの発現解析  
[kos@a6.keio.jp](mailto:kos@a6.keio.jp)

**藤木 理代**

名古屋学芸大学 管理栄養学部 准教授  
協力施設 担当: 栄養障害の重症度判定基準  
[kfujiki@nuas.ac.jp](mailto:kfujiki@nuas.ac.jp)

**坂本 修**

東北大学大学院 発生・発達医学小児病態学 准教授  
相談医  
[osakamoto-thk@umin.ac.jp](mailto:osakamoto-thk@umin.ac.jp)

**東馬 智子**

金沢大学 小児科 助教  
相談医  
[tomoko-t@staff.kanazawa-u.ac.jp](mailto:tomoko-t@staff.kanazawa-u.ac.jp)

**泉川 公一**

長崎大学 感染免疫学(第二内科) 講師  
相談医  
[koizumik@nagasaki-u.ac.jp](mailto:koizumik@nagasaki-u.ac.jp)

**眞田 幸弘**

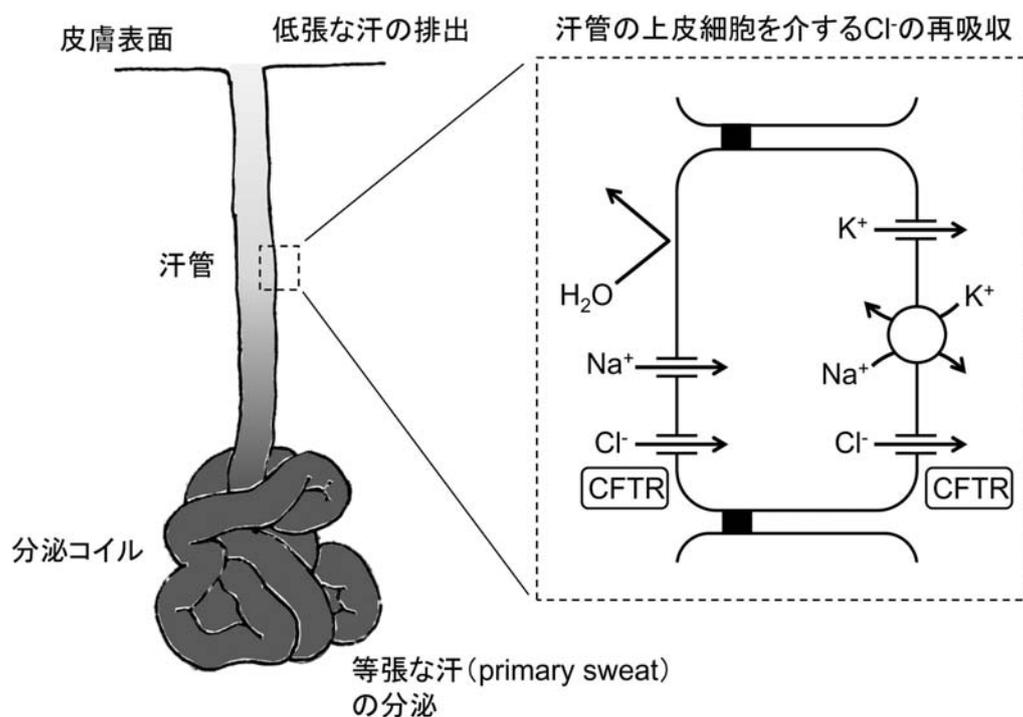
自治医科大学 移植外科 助教  
相談医  
[yuki371@jichi.ac.jp](mailto:yuki371@jichi.ac.jp)

| [ホームページトップへ](#) |

## 汗試験

### CFTR機能と汗中Cl<sup>-</sup>濃度

汗は、主に交感神経の刺激により、等張のprimary sweatとして汗腺(エクリン腺)の分泌コイルから分泌されます。このprimary sweatが汗腺の導管(汗管:sweat duct)を通過する間に、汗管の上皮細胞を介してCl<sup>-</sup>とNa<sup>+</sup>が再吸収されますが、水は再吸収されません。そのため、正常人の汗は低張(低浸透圧)でCl<sup>-</sup>濃度は30 mM以下となります。これは、発汗量が多い時にも、塩分を失わないようにする重要な機能です。発汗におけるNaClの再吸収に最も重要な役割を果たしているのが、腓嚢胞線維症の原因分子であるCFTR Cl<sup>-</sup>チャネルです。遺伝子変異によりCFTR機能が低下すると、汗中Cl<sup>-</sup>濃度は上昇します。40 mM未満が正常、40~60 mMが境界域、腓嚢胞線維症では60 mM以上の高値となります。境界域(40~60 mM)であった場合は、臨床症状、CFTR遺伝子変異の有無などから慎重に判断し、必要に応じて再検査します。正常人の汗中Cl<sup>-</sup>濃度は年齢とともに高くなります。生後6ヶ月未満の幼児では、30 mM未満が正常、30~60 mMが境界域、60 mM以上を異常高値とします。



### 汗中Cl<sup>-</sup>濃度の測定

#### 1. ピロカルピンイオン導入法

汗中Cl<sup>-</sup>濃度を正確に測定するためには、皮膚に排出された汗の水分が蒸発してしまわないように発汗量を正確に測定すること、Cl<sup>-</sup>含有量の正確な測定のために充分な量の発汗を促すことが重要です。欧米の標準法であるピロカルピンイオン導入法では、前腕に電極を二つ置いて微弱な電圧を与えることでピロカルピンイオンを皮下に浸透させて発汗を促し、濾紙などを用いて汗を採取します。正確な検査のためには75 mg以上(下記のMacroductシステムでは15 μL以上)の汗を採取することが必要とされています。米国のガイドラインでは、サンプルのconductivity(伝導度)や浸透圧ではなく、Cl<sup>-</sup>濃度を直接測定するように推奨しています(Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. Farrell et al., Cystic Fibrosis Foundation. J Pediatr 2008[リンク](#))。汗中Cl<sup>-</sup>濃度の測定は、日本では装置が未承認のためあまり普及していませんでしたが、本年(2012

年)、Wescor社製のMacroduct汗収集システム(下図)とSweat-ChekTM汗伝導度アナライザー(<http://www.wescor.com/biomedical/cysticfibrosis/sweatchek.html>)が、一般医療機器(クラスI)として承認されました。Macroductシステムは、ピロカルピンイオンゲルを含んだディスクを使って安全に発汗を誘発できるように工夫されています。また、濾紙などを用いず、コイル状の汗収集器を使っており汗の採取量が確認できます。Sweat-ChekTMでは、Cl<sup>-</sup>濃度を直接測定する代わりに、サンプルのconductivityを測定し、NaCl濃度に換算しています。日本への輸入、販売は、フェニックスサイエンス株式会社(<http://www.phoenixsci.co.jp/>)が取り扱っています。



発汗の誘発

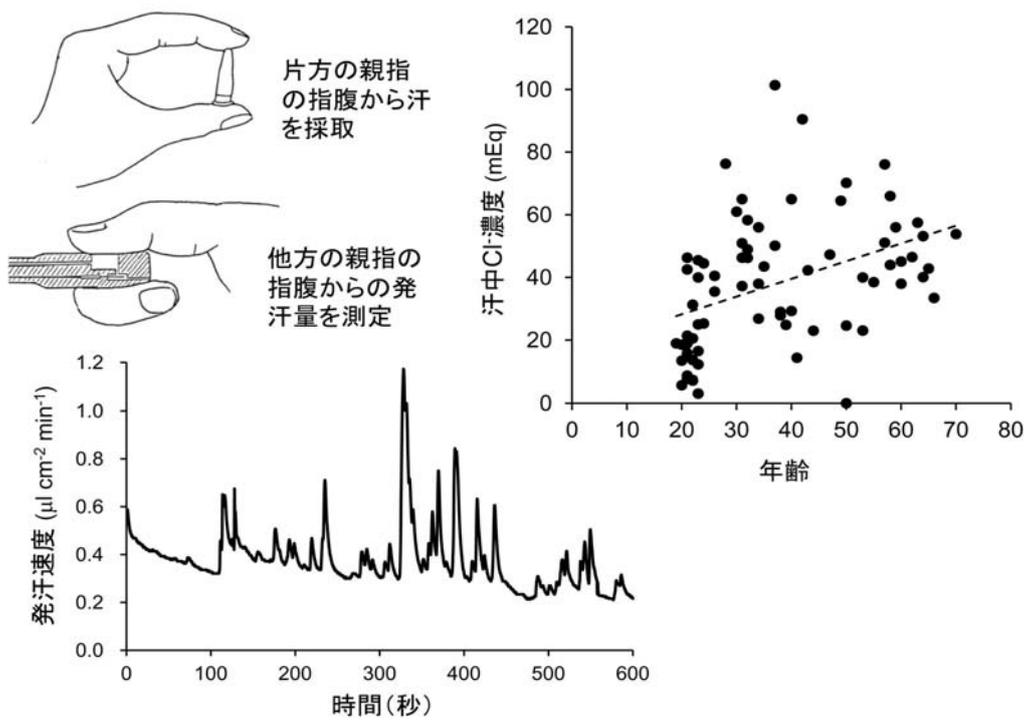


汗の採取

## 2. 指先汗Cl<sup>-</sup>試験

左右の指先(指腹)の同じ部位からの発汗量がほぼ等しいことを利用する簡便な方法があります(中莖ほか, 臍臓 2008 [リンク](#))。片側の親指の指腹からの自然発汗率をデジタル発汗計(Kenz Perspiro 201、スズケン)で測定し、対側の親指の指腹から採取した汗のCl<sup>-</sup>量を測定して、汗中Cl<sup>-</sup>濃度を求めます。Cl<sup>-</sup>量の測定には、高感度Cl<sup>-</sup>電極(あるいはキャピラリー電気泳動装置)を用います。

片方の手の親指と人差し指で、蒸留水(100  $\mu$ l)の入ったポリプロピレン製のチューブを、蒸留水が常に親指の指腹に接するようにして、10分間保持してもらい、指腹から蒸留水中に溶け出す汗を採取します。同時に、他方の手の親指指腹からの10分間の発汗量を測定します。幼児のように、手でチューブを安定して保持することが難しい場合は、足の親指の指腹を用いることができます。この方法は、微量の発汗(0.1 mgレベル)を簡単に正確に測定できる、自然発汗により測定できる、汗の採取が短時間(10分)で済む、被検者の負担が少ないので繰り返し測定できる、といった利点があります。



| [ホームページトップへ](#) |

## CFTR遺伝子解析

膵嚢胞線維症の原因遺伝子であるCFTRは、27のエクソンをもつ全長約250 kbの遺伝子です。多くの変異と多型があり、現在、1,800種類以上が [Cystic Fibrosis Mutation Database](http://www.genet.sickkids.on.ca/app) (<http://www.genet.sickkids.on.ca/app>) に登録されています。変異のタイプと頻度は、人種によって大きく異なります。

膵嚢胞線維症の発生が多い白人では、F508del( $\Delta$ F508)変異が約70%を占めています。このF508delを含む23種類の変異を検出できるスクリーニングキットを用いると、白人の患者さんにおける変異の検出率は85～88%です。

一方、日本人を含むアジア人種の膵嚢胞線維症患者では、F508delを始めとする白人タイプの遺伝子変異が検出されることはほとんどありません。その代わりに、稀な変異、もしくは、これまでに報告の無い変異が大半を占めます。そのため、CFTRゲノムの全エクソンとその上下流のイントロン部を直接シーケンスする必要があります。また、ゲノムリアレンジメントを検出できるMultiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 解析を行う必要があります。エクソン16～17bのゲノム欠損 (c.2908+1085\_3367+260del7201) が日本人の患者で報告されています。(Nakakuki et al., J Hum Genet 2012 [リンク](#)) SALSA MLPA P091 CFTRキット (MRC-Holland, Amsterdam) が有用です ([リンク](#))。

ところが、以上のような詳細な解析を行っても、わが国の患者さんで膵嚢胞線維症の原因遺伝子変異が検出されるのは全アレルの約70%にとどまります。残りの約30%のアレルについては、プロモーター部や発現調節エレメントに存在する変異によりCFTR mRNAの発現が低下していることなどが予想されます。しかし、CFTR mRNAの定量は、研究段階です。

また、遺伝子変異が検出されても、CFTR機能が低下することが分かっていない遺伝子変異の場合は、膵嚢胞線維症の原因遺伝子変異とは限りませんので注意が必要です。膵嚢胞線維症の診断には、汗中Cl<sup>-</sup>濃度の高値(CFTR機能の低下)を確かめることが必要であって、CFTR遺伝子解析は補助的役割(汗試験ができない場合、汗中Cl<sup>-</sup>濃度が境界値の場合、など)を担います。

| [ホームページトップへ](#) |

## 各種書類

(WordファイルとPDFファイルを下記からダウンロードできます)

主治医登録申請書 [Wordファイル\(リンク\)](#) [PDFファイル\(リンク\)](#)

相談医登録申請書 [Wordファイル\(リンク\)](#) [PDFファイル\(リンク\)](#)

協力施設登録申請書 [Wordファイル\(リンク\)](#) [PDFファイル\(リンク\)](#)

| [ホームページトップへ](#) |



嚢胞性線維症(腓嚢胞線維症)登録制度

相談医登録申請書

記入日: 平成 年 月 日

先生のお名前: \_\_\_\_\_

所属施設・診療科・職名: \_\_\_\_\_

連絡先: TEL: \_\_\_\_\_ FAX: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

相談に応じることのできる内容

診断: \_\_\_\_\_

治療: \_\_\_\_\_

カウンセリング: \_\_\_\_\_

その他: \_\_\_\_\_

事務局へのメッセージ:

お手数ですが、下記事務局まで返送ください。

郵送、FAX、E-mail、いずれでも結構です。

〒464-8601 名古屋市千種区不老町 E5-2 (130)

名古屋大学総合保健体育科学センター 健康栄養医学

嚢胞性線維症(腓嚢胞線維症)登録制度事務局

石黒 洋

TEL/FAX: 052-744-2183

E-mail: [ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp)

嚢胞性線維症(腓嚢胞線維症)登録制度

協力施設登録申請書

記入日: 平成 24 年 月 日

協力施設・診療科名: \_\_\_\_\_

担当者および連絡先: \_\_\_\_\_

TEL: \_\_\_\_\_ FAX: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

協力内容:

: 汗中 CI濃度の測定

: CFTR 遺伝子変異の解析

: その他( )

事務局へのメッセージ:

お手数ですが、下記事務局まで返送ください。

郵送、FAX、E-mail、いずれでも結構です。

〒464-8601 名古屋市千種区不老町 E5-2 (130)

名古屋大学総合保健体育科学センター 健康栄養医学

嚢胞性線維症(腓嚢胞線維症)登録制度事務局

石黒 洋

TEL/FAX: 052-744-2183

E-mail: [ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp](mailto:ishiguro@htc.nagoya-u.ac.jp)

## 治療薬に関する情報

プルモザイム® 一般名：ドルナーゼ アルファ(遺伝子組換え)

気道内の膿性粘液中のDNAを分解することにより、喀痰を排出し易くします。肺機能を改善させ、気道感染を抑制します。吸入には、ジェット式ネブライザーを用いる必要があります。

[添付文書\(リンク\)](#) 問い合わせ先： 中外製薬

リパクレオン® 一般名： パンクレリパーゼ(豚の膵臓抽出物)

高用量のリパーゼのほか、アミラーゼとプロテアーゼを含みます。胃酸で失活しないように腸溶コーティングされています。小児の場合、健常な子供よりも30～50%多いカロリーを摂る必要があります。毎食直後にリパクレオン®を内服します。栄養状態が良好になると肺機能が改善することが知られており、標準的な体格に近づくことを目指します。

[添付文書\(リンク\)](#) 問い合わせ先： アボットジャパン、エーザイ

トービイ® 一般名： トブラマイシン(アミノグリコシド系抗生物質製剤)

嚢胞性線維症では緑膿菌の慢性感染が予後に大きく影響します。トービイ®の吸入は、緑膿菌の感染増悪をコントロールし、呼吸機能の低下を防ぎます。

2013年1月に販売が始まります。1日2回28日間噴霧吸入し、その後28日間の休薬を1サイクルとして投与を繰り返します。十分な効果を得るための性能を備えたネブライザーとコンプレッサーを使う必要があります。詳しくは、下記の資料をご覧ください。

[添付文書\(リンク\)](#)

[インタビューフォーム\(リンク\)](#)

[使用上の注意解説\(リンク\)](#)

問い合わせ先： ノバルティスファーマ

| [ホームページトップへ](#) |