

疾病名	嚢胞性線維症
------------	---------------

疾患概念

嚢胞性線維症(Cystic fibrosis: CF)は、cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) 遺伝子の変異が原因となる常染色体劣性遺伝疾患である。CFTR は全身の上皮膜細胞に発現するクロールイオンチャンネルであり、イオンと水の輸送を調節する。CFTR の異常があるとその調節機構が障害されるため、全身の外分泌機能に異常をきたす。消化管や気道の分泌液が粘稠となり、膵外分泌異常による脂肪吸収不全、栄養障害が起こる。気道分泌の異常は排痰困難・難治性気道感染の原因となり、慢性呼吸不全に至る。欧米の疾患名 cystic fibrosis の和訳は嚢胞性線維症であるが、これまで我が国では膵嚢胞性線維症の疾患名で難病登録されている。

臨床症状

嚢胞性線維症は、(1) 出生時もしくは数日以内に発症する腹部膨満 (50%以上) または胎便性イレウス (約 15%)、(2) 乳幼児期、特に離乳期より進行する大量、頻回、悪臭を伴う脂肪便 (膵外分泌不全)、(3) 発育障害 (身長は正常範囲であるが、体重が増えない)、(4) 呼吸器の感染症 (生後 1 年以内に約 50%が発症し、

重症の感染にもかかわらず痰の喀出困難)、が古典的症候とされる。その他、非定型的症候として、慢性膵炎、びまん性汎細気管支炎、先天性両側精管欠損症が知られている。

治 療

膵外分泌不全に対しては、膵酵素製剤および脂溶性ビタミン(A,D,E,K)の補充療法が行われる。脂肪便が改善すると、便中脂肪の減少とともに、頻回の便意および疝痛も消失する。

呼吸器症候に対しては、粘稠な喀痰を喀出するために肺理学療法を行う。rh-DNAse 吸入は喀痰の粘度を低下させ喀出しやすくする効果があり欧米で広く用いられているが、我が国ではほとんど使用されていない。気道感染症、特に緑膿菌感染に対してはアミノグリコシド抗菌薬の投与が行われ、また抗菌作用と抗炎症作用を期待してマクロライド抗菌薬の長期投与が行われる。