

# UKKS tarafından kullanılan Kriterler ve Tanımlar

## 1. Tanı / Tanının dışlanması: Kriterler

### KF tanısı:

- İki ter testi değeri  $> 59$  mmol/L: KF tanısı kabul edilir.
- Bir ter testi değeri  $> 59$  mmol/L + DNA Analizi/Genotipleme – trans pozisyonda tanımlanmış iki hastalığa neden olan KF mutasyonu
- Ter testi değeri 60 mmol/L klorürden küçük veya ona eşitse veya rapor edilmiyorsa aşağıdakilerden en az 2'sinin karşılanması gerekir:
  - DNA Analizi/Genotipleme: trans pozisyonda tanımlanmış iki hastalığa neden olan KF mutasyonu varlığı
  - NPD (Transepitelyal (Nazal) Potansiyel Farkı) veya ICM (Bağırsak akımı ölçümü) testlerinde KF tanısıyla uyumlu sonuç
  - Klinik bulgular: KF'nin tipik özellikleri.

### KF tanısından uzaklaşılması

Aşağıdaki durumlardan herhangi biri varsa KF tanısından uzaklaşılmalıdır.

- DNA Analizi: hastalık yapıcı KF mutasyonlarının saptanmaması
- NPD (nazal potansiyel farkı) ve/veya ICM (bağırsak akımı ölçümü) test sonuçlarının KF tanısıyla uyumlu olmaması
- Tekrarlanan ter testlerinde normal değerler (klinik ekiple karar verilmeli).

## 2. Ter Testi

- Tanı standartları: yeterli miktarda ter toplanmalıdır.
- Toplayarak ter testi (terde klor konsantrasyonu ölçümü) tercih edilmelidir .
- Klor değeri: Klor değerini litre başına milimol (mmol/L) cinsinden raporlanmalıdır
- Tanısal ter testleri için en yüksek pozitif değeri rapor edilmelidir
- Ter klor değerinin  $>59$  mmol/L olması KF tanısıyla uyumludur;
- Ter klor değerinin  $<30$  mmol/L olması KF tanısını düşündürmez (Ancak, bazı spesifik KF'ye neden olan mutasyonlarda testi 30 mmol/L'nin altında olabilir).

Not: Klor değerleri için kabul edilebilir aralık 1-160 mmol/L'dir. Klorür değeri 160 mmol/L'nin üzerinde bulunursa test tekrar edilmelidir.

- Kondüktivite ile ölçülen ter testinde total kondüktivite değerinin  $<50$  mmol/L olması KF tanısını düşündürmez. Total kondüktivite değerinin  $>90$  mmol/L olması KF tanısı ile uyumludur. Ancak bu yöntemle yapılan ter testinin direkt klor ölçen yöntemlerle (Toplayarak ter testi) (terde klor konsantrasyonu ölçümü) doğrulanması gerekir.

## 3. Beslenme

- Spirometre yapıldıysa: Boy ve kilo, kaydedilen FEV1 (yılın tahmin edilen en yüksek %FEV1'i) ile aynı güne ait olmalıdır
- Spirometri yapılmadıysa: yılın son kilo ve boy ölçümleri ve bunların ölçüldüğü tarih yazılmalıdır

- c) Boy ve kilo EuroCareCF yönergelerine uygun olarak ölçülmelidir:  
Ağırlık: Kıyafetler, ayakkabı ve çoraplar çıkarılarak ölçülmeli  
Boy: Ayakkabı ve çoraplar çıkarılarak ölçülmeli, stadyometre - başın üst kısmına hafif basınç ile temas etmeli,
- d) Boy, kilo ve VKİ için Z-skorumları CDC referans deęerleriyle hesaplanır [Kuczmarski ve dięerleri (2002)].

#### 4. Spirometre

Tüm spirometri testleri ATS/ERS yönergelerine uygun olarak yapılmalıdır.  
([www.thoracic.org/statements/resources/pfet/PFT2.pdf](http://www.thoracic.org/statements/resources/pfet/PFT2.pdf))

UKKS'ye girilen spirometri deęerleri için ařaęıdaki kriterlerin karřılanması gerekir:

- Kaydedilen tüm spirometri testleri bronkodilatör öncesi ya da sonrası deęerler olmalıdır.
- Tahmini deęerlerin hesaplanması için doęum tarihi, cinsiyet, vücut aęırlığı ve boy kaydedilmelidir.

#### Rapor edilecek deęerler

- a. Litre cinsinden FEV1: Yılın **en yüksek %FEV1**'inin litre cinsinden FEV1'i (2 ondalık sayıya kadar) olmalıdır
- b. FEV1 ve FVC ölçümleri litre (L) cinsinden maksimum 2 ondalık basamaęa kadar raporlanmalıdır
- c. FVC Litre cinsinden: yılın en yüksek %FEV1'inin FEV1'i ile aynı anda ölçülen FVC olmalı ve FEV1 ölçümünden büyük veya ona eřit olmalıdır.
- d. Bildirilen spirometri deęerleri için, tahmin edilen deęerlerin ve dięer deęerlerin yüzdesini hesaplamak için test tarihi ve hastanın o tarihteki boy ve kilosu da kaydedilmelidir
- e. Yalnızca ATS/ERS yönergelerine göre geçerli sayılan testler raporlanmalıdır.

#### 5. Alt solunum yollarındaki kronik /intermitan enfeksiyon

##### Kronik enfeksiyon:

- a. Modifiye Leeds kriterleri: Son 12 ayda alınan solunum yolu örneklerinin %50'den fazlasının pozitif olması (Bu süre içinde en az 4 balgam örneęi olması gerekli).
- b. ve/veya lokal laboratuarlarda antipseudomonal antikorlarında belirgin artış.

##### İntermitan enfeksiyon :

Yılda en az 1 kez üreme olması (Kronik deęil).

## 6. Karaciğer Hastalığı:

- **Portal hipertansiyon/hipersplenizm ile birlikte siroz:** Görüntüleme yöntemleri (ultrasonografi, BT, MRI) veya biyopsi ile gösterilen KF ile ilişkili multilobüler siroz var. Beraberinde portal hipertansiyonu ve/veya hipersplenizm var.
- **Portal hipertansiyon/hipersplenizm olmadan siroz:** Görüntüleme yöntemleri (ultrasonografi, BT, MRI) veya biyopsi ile gösterilen KF ile ilişkili multilobüler siroz var. Beraberinde portal hipertansiyonu ve/veya hipersplenizm yok.
- **Siroz, portal hipertansiyon bilinmiyor:** Görüntüleme yöntemleri (ultrasonografi, BT, MRI) veya biyopsi ile gösterilen KF ile ilişkili multilobüler siroz var. Beraberinde portal hipertansiyonu ve/veya hipersplenizm olup olmadığı bilinmiyor.
- **Siroz olmadan karaciğer hastalığı:** Aşağıdakilerden bir veya daha fazlasının varlığı:
  - a. Anormal ALT (üst sınırın 1.5 katından daha fazla)
    - i. Persistan (6 aydan daha uzun sürede, art arda 2 veya 3 ölçüm)
    - ii. İntermitan
  - b. Anormal GGT
    - i. Persistan (6 aydan daha uzun sürede, art arda 2 veya 3 ölçüm)
    - ii. İntermitan
  - c. Ultrasonografide karaciğerde ekojenite artışı
  - d. Hepatik steatoz (yağlanma)
  - e. Hepatik fibrozis
  - f. Hepatomegali
- **Varis kanaması**

## 7. Pankreas Durumu:

### 1. Pankreas Yetmezliği:

**Fekal Yağ** (2 kez bakılan):

- a) Küçük çocuklar: Fekal yağ > 4-5 g/gün;
  - b) 10 yaşından büyük çocuklar ve yetişkinler: Fekal yağ >7 g/gün ve/veya fekal pankreatik elastaz < 200 µg/g.
- Not: 3 aydan küçük bebeklerin dışkıda yağ atılımı değerleri çelişkilidir.
  - Pankreas dışındaki steatore nedenleri dışlanmalıdır.
- ### 2. UKKS için pankreas durumu aşağıdaki şekilde değerlendirilecektir:
- Pankreas yetmezliği: Fekal elastaz <200 µg/g (iki kez) ve fekal yağ yüksek (iki kez);
  - Pankreas yeterliliği: Fekal elastaz ≥200 µg/g (iki kez) ve fekal yağ norma (iki kez).

## 8. Pseudobartter Sendromu

Kan pH'ı > 7,45, serum sodyumu < 130 mmol/l ve serum klorü < 90 mmol/l olan primer metabolik alkaloz (bunların üçü de belirgindir).

## 9. ABPA (Alerjik bronkopulmoner aspergillozis)

1. Klinikte başka bir nedenle açıklanamayan akut ya da subakut kötüleşme (öksürük, vizing, egzersiz intoleransı, egzersizle tetiklenen astım, solunum fonksiyon testinde değişiklik veya artmış balgam miktarı)
2. Total Ig E > 500IU/ml
3. Aspergillus antijeni için pozitif cilt testi (> 3mm) veya A. fumigatus spesifik Ig E pozitifliği
4. Aşağıdakilerden biri:
  - a) A. fumigatus presipitan antikorlar ya da A. fumigatus IgG antikorlarının in vitro gösterilmesi
  - b) Yeni oluşan ya da son zamanda ortaya çıkan, antibiyotik ve standart fizyoterapiye rağmen düzelmeyen röntgen (infiltrasyonlar veya mukus plakları) veya göğüs BT (karakteristik değişiklikler) bulguları.

## 10. Transplantasyon yapılan hastalar:

- 1) Takip yılı içerisinde nakil yapılan hastalar için:
  - a) O yıl transplantasyondan önceki en iyi FEV1 yazılmalıdır
  - b) O yıl transplantasyon öncesindeki tedavi, komplikasyonlar ve mikrobiyoloji kaydedilmelidir.
1. Mevcut takip yılından önceki yıllarda nakil yapılan hastalar için:
  - a) Girilen vizit yılındaki mevcut tüm bilgileri kaydedin.

### Kaynaklar:

1. <https://www.ecfs.eu/projects/ecfs-patient-registry/Variables-Definitions>
2. Debray D, Narkewicz MR, Bodewes FAJA, et al. Cystic Fibrosis-related Liver Disease: Research Challenges and Future Perspectives. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2017 Oct;65(4):443-448.