

## 1. Klasická CF

CF klinika, chloridy v potu nad 60 mmol/l, a/nebo 2 CF-causing mutace

## 2. Atypická CF/CDTR-RD

Eventuálně CFTR-RD, monosymptomatická forma CF, non classic CF. **Pacienti zachyceni na základě klinických symptomů** – CF fenotyp alespoň u jednoho orgánového systému (respirační příznaky, bronchiektázie, ORL symptomatologie, pankreatitida, CBAVD...)

Kritéria:

a) chloridy v potu mezi 30-59 mmol/l

- 2 mutace z nichž alespoň jedna je mírná<sup>1</sup>
- 0 a 1 mutace a CF klinika (+ do budoucna abnormální NPD)

b) chloridy v potu v normě a 2 mutace z nichž alespoň jedna je mírná<sup>1</sup>

## 3. CF-SPID

Také „equivocal diagnosis“. **Novorozenci zachyceni na základě novorozeneckého screeningu CF (NSCF)**, v naprosté většině nemají žádné klinické příznaky.

Kritéria (dle připravované revize evropského konsensu pro equivocal dg.):

a) chloridy v potu 30-59 mmol/l a žádná nebo 1 CFTR mutace

b) chloridy v potu v normě a 2 mutace z nichž alespoň jedna má nejasný klinický význam<sup>2</sup>

Je možné, že v průběhu života se některé děti přeřadí do kategorie klasické CF, otázkou je kam zařadit děti ze třetí skupiny s hraničními chloridy a 2 mutacemi z nichž alespoň jedna má nejasný klinický význam (dle USA jsou zařazovány do equivocal dg.).

<sup>1,2</sup> event. dle konzultace s genetickou laboratoří

\* CF-SPID - CF Screen Positive Inconclusive Diagnosis