

新

現行

表1：重症度分類判定表

新重症度分類	安静時動脈血酸素分圧	6分間歩行時SpO2
I	80Torr以上	
II	70Torr以上80Torr未満	90%未満の場合はⅢにする
III	60Torr以上70torr未満	90%未満の場合はⅣにする (危険な場合は測定不要)
IV	60torr未満	測定不要

表2：略語説明
(略)

表1：重症度分類判定表

新重症度分類	安静時動脈血ガス	6分間歩行時SpO2
I	80Torr以上	
II	70Torr以上80Torr未満	90%未満の場合はⅢにする
III	60Torr以上70Torr未満	90%未満の場合はⅣにする (危険な場合は測定不要)
IV	60Torr未満	測定不要

表2：略語説明

英語略称	英語表記	日本語表記	解説
IIPS	Idiopathic interstitial pneumonias	特発性間質性肺炎	原因不明の間質性肺炎の総称
IPF	Idiopathic pulmonary fibrosis	特発性肺線維症	臨床診断名
UIP	Usual interstitial pneumonia	通常型間質性肺炎	IPFに見られる病理組織診断名
NSIP	Non-specific interstitial pneumonia	非特異性間質性肺炎	臨床・病理組織診断名
COP	Cryptogenic organizing pneumonia	特発性器質化肺炎	臨床診断名
OP	Organizing pneumonia	器質化肺炎	病理組織診断名
DIP	Desquamative interstitial pneumonia	剥離性間質性肺炎	臨床・病理組織診断名
RB-ILD	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎	臨床・病理組織診断名
LIP	Lymphocytic interstitial pneumonia	リンパ球性間質性肺炎	臨床・病理組織診断名
AIP	Acute interstitial pneumonia	急性間質性肺炎	臨床診断名
DAD	Diffuse alveolar damage	びまん性肺胞傷害	AIPに見られる肺病理組織診断名

新

現行

37. 網膜色素変性症

1 自覚症状
(略)

2 臨床検査所見
(略)

[診断の判定]
(略)

3 重症度分類
I度 (略)
II度 (略)
III度 (略)
IV度 (略)
注: (略)

4 特定疾患治療研究事業の対象範囲
(略)

37. 網膜色素変性症

1 自覚症状
① 夜盲
② 視野狭窄
③ 視力低下

2 臨床検査所見
(1) 眼底所見
網膜血管狭小
粗糙胡麻塩状網膜
骨小体様色素沈着
白点状
(2) 網膜電図の振幅低下又は消失
(3) 蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光

[診断の判定]
① 進行性の病変である。
② 自覚症状で、上記のいずれか1つ以上がみられる。
③ 眼底所見で、上記のいずれか2つ以上がみられる。
④ 網膜電図で、上記の所見がみられる。
⑤ 蛍光眼底造影で、上記の所見がみられる。
(アレルギーがあり検査不可能な場合は除外)
⑥ 炎症性又は続発性でない。
上記、①～⑥のすべてを満たすものを、特定疾患としての網膜色素変性症と診断する。

3 重症度分類
I度: 矯正視力0.7以上, かつ視野狭窄なし
II度: 矯正視力0.7以上, 視野狭窄あり
III度: 矯正視力0.7未満, 0.2以上
IV度: 矯正視力0.2未満
(注) 矯正視力, 視野ともに, 良好な方の眼の測定値を用いる。

4 特定疾患治療研究事業の対象範囲
診断基準により網膜色素変性症と診断された者のうち, 重症度分類のII, III, IV度の者を対象とする。

38. プリオン病

(略)

【主要項目】

1. 孤発性プリオン病

1 臨床症状

古典型CJDの臨床病期は一般に3期に分けられる。

- (1) 第1期：発症は60歳代が中心。倦怠感、ふらつき、めまい、日常生活の活動性の低下、視覚異常、抑鬱傾向、もの忘れ、失調症状等の非特異的症状。
- (2) 第2期：痴呆が急速に顕著となり、言葉が出にくくなり、意思の疎通ができなくなって、ミオクローヌスが出現する。歩行は徐々に困難となり、やがて寝たきりとなる。神経学的所見では腱反射の亢進、病的反射の出現、小脳失調、ふらつき歩行、筋固縮、ジストニア、抵抗症 (gegenhalten)、驚愕反応 (startle response) 等が認められる。
- (3) (略)

2 検査所見

(略)

3 プリオン蛋白遺伝子コドン129番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる孤発性CJDの臨床分類

異常プリオン蛋白は、プロテアーゼ処理後のウェスタンブロット法による泳動パターンの違いからタイプ1とタイプ2に分類される。この異常プリオン蛋白タイプとプリオン蛋白遺伝子のコドン129番の多型 (MetまたはVal) がCJDの臨床像に影響を与えていることが明らかとなり、この2つの組み合わせにより患者は6つのサブグループに分類されるようになった。それぞれのサブグループの臨床像を表1にまとめた。

4 鑑別診断

(略)

5 診断基準

(略)

38. プリオン病

プリオン病の分類

プリオン病はその発症機序から、1.原因不明の孤発性、2.プリオン蛋白遺伝子変異による遺伝性、3.異常プリオン蛋白の伝播による感染性、の3つに大きく分類される。

【主要項目】

1. 孤発性プリオン病

1 臨床症状

古典型CJDの臨床病期は一般に3期に分けられる。

- (1) 第1期：発症は60歳代が中心。倦怠感、ふらつき、めまい、日常生活の活動性の低下、視覚異常、抑鬱傾向、もの忘れ、視覚異常、失調症状等の非特異的症状。
- (2) 第2期：痴呆が急速に顕著となり、言葉が出にくくなり、意志の疎通ができなくなって、ミオクローヌスが出現する。歩行は徐々に困難となり、やがて寝たきりとなる。神経学的所見では腱反射の亢進、病的反射の出現、小脳失調、ふらつき歩行、筋固縮、ジストニア、抵抗症 (gegenhalten)、驚愕反応 (startle response) 等が認められる。
- (3) 第3期：無動無言状態からさらに除皮質硬直や屈曲拘縮に進展する。ミオクローヌスは消失。感染症で1-2年程度で死亡する。

2 検査所見

(1) 脳波

- ① 非特異的な徐波化
- ② periodic synchronous discharge (PSD)
- ③ 体性感覚誘発電位 (somatosensory evoked potential: SEP) でgiant SEP

(2) 脳脊髄液

- ① 神経細胞特異的エノラーゼ (NSE) の上昇
- ② 14-3-3蛋白の上昇

(3) 脳MRI

- ① 拡散強調画像またはFLAIR画像にて病初期より大脳皮質、大脳基底核や視床が高信号
- ② 脳萎縮が第3期に急速に進行する。

3 プリオン蛋白遺伝子コドン129番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる孤発性CJDの臨床分類

異常プリオン蛋白は、プロテアーゼ処理後のウェスタンブロット法による泳動パターンの違いからタイプ1とタイプ2に分類される。この異常プリオン蛋白タイプとプリオンたんぱく質遺伝子のコドン129番の多型 (MetまたはVal) がCJDの臨床像に影響を与えていることが明らかとなり、この2つの組み合わせにより患者は6つのサブグループに分類されるようになった。それぞれのサブグループの臨床像を表1にまとめた。

4 鑑別診断

アルツハイマー病、脳血管障害、パーキンソン痴呆症候群、脊髄小脳変性症、痴呆を伴う運動ニューロン疾患、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、等

5 診断基準

簡便な検査によるスクリーニングや発症前診断は孤発性CJDでは現在のところ確立していない。遺伝性であっても一見孤発性的に見える例があり、正確な診断にはプリオン蛋白遺伝子の検索が必要である。

新	現行
<p>2. 遺伝性プリオン病 (略)</p> <p>(a) プリオン蛋白遺伝子変異Pro102LeuによるGSS (GSS¹⁰²)</p> <p>1 概念・疫学 (略)</p> <p>2 臨床症状 発症年齢は40-60歳代で、平均約50歳である。初発症状は歩行障害であり、その後 に痴呆を伴って両者が緩徐に進行する。神経学的には四肢の小脳失調、眼振、構音障 害、下肢異常感覚、腱反射の低下、病的反射、痴呆が認められる。ミオクローヌスの 出現はまれである。全経過は約5-10年である。末期には寝たきりから無動無言状態 となり、感染症等で死亡する。ただし、上記のような典型例の他に痴呆を初発症状と し、比較的急速に進行する亜型が存在する。</p> <p>3 検査所見 (略)</p> <p>4 鑑別診断 (略)</p> <p>5 診断基準 (略)</p>	<p>CJDの診断基準</p> <p>1. 確実例 (definite) : 脳組織においてCJDに特徴的な病理所見を証明するか、また はウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたも の。</p> <p>2. ほぼ確実例 (probable) : 病理所見・異常プリオン蛋白の証明は得られていない が、進行性痴呆を示し、さらに脳波上の周期性同期性放電を認める。さらに、ミオ クローヌス、錐体路または錐体外路徴候、小脳症状 (ふらつき歩行を含む) または 視覚異常、無動無言状態のうち2項目以上を呈するもの。</p> <p>3. 疑い例 (possible) : ほぼ確実例と同様の臨床症状を呈するが、脳波上の周期性 同期性放電を認めないもの。</p> <p>2. 遺伝性プリオン病 概念 表2に示すように現在まで二十数種の遺伝子変異が遺伝性プリオン病の原因として報 告されている。遺伝性プリオン病の代表的な病型に、プリオン蛋白遺伝子102番の変異 によるゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病 (Gerstmann-Straussler- Scheinker¹⁰² : GSS¹⁰²)、家族性致死性不眠症 (familial fatal insomnia : FFI) および 家族性CJDがある。</p> <p>(a) プリオン蛋白遺伝子変異Pro102LeuによるGSS (GSS¹⁰²)</p> <p>1 概念・疫学 プリオン蛋白遺伝子コドン102のProlineからLeucineへの変異によるGSS (GSS¹⁰²) は遺伝性プリオン病のうちで最も頻度の高いものであり、遺伝性プリオン病の90%を 占める。</p> <p>2 臨床症状 発症年齢は40-60歳代で、平均約50歳である。初発症状は歩行障害であり、その後 に痴呆を伴って両者が緩徐に進行する。神経学的には四肢の小脳失調、眼振、構音障 害、下肢異常感覚、腱反射の低下、病的反射、痴呆が認められる。ミオクローヌスの 出現はまれである。全経過は約5-10年である。末期には寝たきりから無動無言状態 となり、感染症で死亡する。ただし、上記のような典型例の他に痴呆を初発症状とし、 比較的急速に進行する亜型が存在する。</p> <p>3 検査所見 (1) 脳波 ① PSDは約50%に認める。 (2) 脳脊髄液 ① NSEや14-3-3蛋白の上昇はふつう認めない。 (3) 脳MRI ① 脳MRIの拡散強調画像またはFLAIR画像にて大脳皮質と大脳基底核の高信号が認 められることがある。 ② 初期には脳萎縮はないか、あっても軽度の大脳・小脳萎縮にとどまるが、病期 の進行に伴い、脳萎縮も次第に明らかとなる。</p> <p>4 鑑別診断 アルツハイマー病、脳血管障害、パーキンソン痴呆症候群、脊髄小脳変性症、痴呆 を伴う運動ニューロン疾患、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、家族性痙性対麻痺、 等</p> <p>5 診断基準 臨床症状からGSSを疑った場合の診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索 である。遺伝子変異が認められなければ、少なくとも遺伝性プリオン病は否定してよ い。</p>

新	現行
<p>(b) 家族性致死性不眠症 (FFI)</p> <p>1 概念・疫学 (略)</p> <p>2 臨床症状 発症年齢は平均50歳である。病初期より進行性不眠、多汗症、体温調節障害、頻脈、血圧調節障害、排尿障害、不規則呼吸等の広汎かつ多彩な自律神経障害と、夜間興奮、幻覚等の精神運動興奮を呈する。病期が進行すると記憶障害、失見当識等の痴呆やせん妄、構音障害、歩行障害を生じ、その他、ミオクローヌス、小脳失調、腱反射の亢進、病的反射が認められる。ただし、不眠を呈さない亜型が存在する。亜急性に進行し、約1年で無動無言状態となり死亡する。</p> <p>3 検査所見 (略)</p> <p>4 鑑別診断 (略)</p> <p>5 診断基準 (略)</p>	<p><u>GSSの診断基準</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 確実例 (definite): 進行性痴呆を呈し、さらに小脳症状か痙性対麻痺を伴う。プリオン蛋白遺伝子の変異が認められ、脳組織においてGSSに特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。 2. ほぼ確実例 (probable): 臨床症状とプリオン蛋白遺伝子の変異は確実例と同じであるが、病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。 3. 疑い例 (possible): 家族歴があり、進行性痴呆を呈し、小脳症状か痙性対麻痺を伴うが、プリオン蛋白遺伝子の変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。 <p>(b) 家族性致死性不眠症 (FFI)</p> <p>1 概念・疫学 Asp→Asnプリオン蛋白遺伝子コドン178にAspからAsnの変異を持ち、コドン129がMet/Metであった場合にFFIを生じる。コドン178にAspからAsnの変異を持っていてもその変異のある同一のアリルの129番の多型がValである場合は臨床症状はCJDとなり、FFIとはならない。また、プリオン蛋白遺伝子200番のGluからLysの変異でFFIを生じることもある。男女差はない。日本では数家系が報告されているのみである。</p> <p>2 臨床症状 発症年齢は平均50歳である。病初期より進行性不眠、多汗症、体温調節障害、頻脈、血圧調節障害、排尿障害、不規則呼吸等の広汎かつ多彩な自律神経障害と、夜間興奮、幻覚等の精神運動興奮を呈する。病期が進行すると記憶障害、失見当識等の痴呆やせん妄、構音障害、歩行障害を生じ、その他、ミオクローヌス、小脳失調、腱反射の亢進、病的反射が認められる。ただし、不眠を呈さない亜型が存在する。亜急性に進行し、約1年で無動無言状態となり死亡する。</p> <p>3 検査所見</p> <ol style="list-style-type: none"> (1) 脳波 <ol style="list-style-type: none"> ① 睡眠脳波の消失 ② PSDは認められない。 (2) 血液検査 <ol style="list-style-type: none"> ① 血清カテコールアミンの上昇 (3) 脳MRIで <ol style="list-style-type: none"> ① 視床内側に変性を示唆する所見が得られることがある。 <p>4 鑑別診断 アルツハイマー病、脳血管障害、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、等</p> <p>5 診断基準 臨床症状からFFIを疑った場合に診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索である。孤発性致死性不眠症の鑑別が重要である。</p> <p><u>FFIの診断基準</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 確実例 (definite): 臨床的に進行性不眠、痴呆、交感神経興奮状態、ミオクローヌス、小脳失調、錐体路徴候、無動無言状態などFFIとして矛盾しない症状を呈し、プリオン蛋白遺伝子のコドン178の変異を有しコドン129がMet/Metである。さらに脳組織においてFFIに特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。 2. ほぼ確実例 (probable): 臨床的にFFIとして矛盾しない症状を呈し、プリオン蛋白遺伝子のコドン178の変異を有しコドン129がMet/Metであるが、病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。 3. 疑い例 (possible): 臨床的にFFIとして矛盾しない症状を呈しているが、プリオン蛋白遺伝子変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。

新	現行
<p>3. 感染性プリオン病 (略)</p> <p>(a) ヒト由来乾燥硬膜移植によるCJD (略)</p> <p>(b) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (vCJD)</p> <p>1 概念・疫学 vCJDはBSE罹患牛由来の食品の経口摂取によって牛からヒトに伝播したと考えられている。1994年よりイギリスを中心に発生しており、平成15年2月現在、累積患者数は140名を越えている。イギリス以外では、フランス、アイルランド、イタリア、香港、アメリカ、カナダで報告があるが、日本での発症者は見られない。vCJDの全例でプリオン蛋白遺伝子コドン129番はMet/Met型である。</p> <p>2 臨床症状 (略)</p> <p>3 検査所見 (略)</p>	<p>3. 感染性プリオン病</p> <p>概念 感染性プリオン病には、ヒト由来乾燥硬膜移植等を代表的な原因とする医原性クロイツフェルト・ヤコブ病 (Creutzfeldt-Jakob disease: CJD)、牛海綿状脳症 (bovine spongiform encephalopathy: BSE) 罹患牛由来の食品を通じて人に感染した変異型CJD、等がある。</p> <p>(a) ヒト由来乾燥硬膜移植によるCJD</p> <p>1 概念 近年、脳外科手術時のヒト由来乾燥硬膜の移植によりCJDが感染したと考えられる患者が多発している。その多くがアルカリ処理をしていないドイツ製のヒト死体由来の乾燥硬膜 (商品名 Lyodura) を使用していることが証明されており、医原性感染であることが確実視されている。</p> <p>2 臨床症状 潜伏期は約1-23年であり、発症年齢は50歳代が多く、孤発性CJDと比べると若い。初発症状は小脳失調が多く、眼球運動障害、視覚異常の出現頻度が高い傾向がある。その他の臨床症状に非感染性CJDと違いはなく、PSDやミオクローヌスが出現する。罹病期間も1-2年で非感染性CJDと差はない。ヒト由来乾燥硬膜移植によるCJDの約10%の患者は発症1年後にも簡単な応答が可能であるような緩徐進行性の症状を呈する。この場合ミオクローヌスやPSDは見られないことが多い。</p> <p>3 診断基準 医原性CJDの診断基準は孤発性CJDのものに準じる。</p> <p>(b) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (vCJD)</p> <p>1 概念・疫学 vCJDはBSE罹患牛由来の食品の経口摂取によって牛からヒトに伝播したと考えられている。1994年よりイギリスを中心に発生しており、H15、2月現在、累積患者数は140名を越えている。イギリス以外では、フランス、アイルランド、イタリア、香港、アメリカ、カナダで報告があるが、日本での発症者は見られない。vCJDの全例でプリオン蛋白遺伝子コドン129番はMet/Met型である。</p> <p>2 臨床症状 発症年齢は12-74歳であるが、平均29歳と若年であることが特徴である。初期には抑鬱、焦燥、不安、自閉、無関心、不眠、強迫観念、錯乱、興奮、異常な情動、性格変化、異常行動、記憶障害等の精神症状が中心である。進行すると痴呆が徐々に顕著となり、また全例に失調症状を認めるようになる。顔・四肢の痛み、異常感覚、感覚障害も高頻度に認められる。ミオクローヌスは認められるが、CJDに見られる程はつきりとしておらず出現期間、頻度ともに少ない。経過は緩徐進行性で罹病期間は平均18か月である。末期には約半数が無動無言状態となる。</p> <p>3 検査所見</p> <p>(1) 脳波 ① PSDは認められない。</p> <p>(2) 脳脊髄液 ① 14-3-3蛋白は約半数で陽性</p> <p>(3) 脳MRI ① 大脳萎縮は通常認められない ② 視床枕に拡散強調画像やFLAIR画像で高信号領域が認められる (視床枕徴候: pulvinar sign)。同時に視床内側も同時に高信号領域を呈することがある (ホッケー杖徴候: hockystick sign)。 ③ 大脳基底核も高信号領域を呈することがあるが、vCJDでは視床の病変の方が大脳基底核よりも明瞭である</p>

新

【参考事項】

プリオン蛋白遺伝子、14-3-3蛋白、脳病理・免疫組織化学、ウェスタンブロットの検査依頼先は以下の通りである。

(1) プリオン蛋白遺伝子、脳病理・免疫組織化学、ウェスタンブロット

北本 哲之

東北大学大学院病態神経学

〒980-8575 仙台市青葉台星陵町2-1

tel : 022-717-8147

fax : 022-717-8148

e-mail : kitamoto@mail.tains.tohoku.ac.jp

削除

(2) プリオン蛋白遺伝子、14-3-3蛋白

堂浦 克美

東北大学大学院医学系研究科附属応用創生応用医学センター

プリオン蛋白研究部門プリオン蛋白分子解析分野

〒980-8575 仙台市青葉区星陵町2-1

tel : 022-717-8147

fax : 022-717-8148

(3) 削除

現行

【参考事項】

プリオン蛋白遺伝子、14-3-3蛋白、脳病理・免疫組織化学、ウェスタンブロットの検査依頼先は以下の通りである。

(1) プリオン蛋白遺伝子

北本 哲之

東北大学大学院病態神経学

〒980-8575 仙台市青葉台星陵町2-1

tel : 022-717-8147

fax : 022-717-8148

e-mail : kitamoto@mail.cc.tohoku.ac.jp

堂浦 克美

九州大学大学院医学系研究科附属脳神経病研究施設病理部門

〒812-8582 福岡市東区馬出3-1-1

tel : 092-642-5539, 5537

fax : 092-642-5540

e-mail : doh-ura@np.med.kyushu-u.ac.jp

(2) 14-3-3蛋白

堂浦 克美

九州大学大学院医学系研究科附属脳神経病研究施設病理部門

〒812-8582 福岡市東区馬出3-1-1

tel : 092-642-5539, 5537

fax : 092-642-5540

e-mail : doh-ura@np.med.kyushu-u.ac.jp

(3) 脳病理・免疫組織化学、ウェスタンブロット

北本 哲之

東北大学大学院病態神経学

〒980-8575 仙台市青葉台星陵町2-1

tel : 022-717-8147

fax : 022-717-8148

e-mail : kitamoto@mail.cc.tohoku.ac.jp

新

表1: プリオン蛋白遺伝子コドン129番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる臨床分類 (略)

表2: プリオン蛋白遺伝子変異と臨床的特徴 (略)

現行

表1: プリオン蛋白遺伝子コドン129番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる臨床分類

遺伝子型・蛋白型	MM・1	MM・2	NV・1	NV・2	VV・1	VV・2
病型	典型的CJD	皮質型/視床型	典型的CJD	失調・痴呆型	痴呆型	失調・痴呆型
プリオン蛋白の沈着パターン	シナプス型	シナプス型	シナプス型	シナプス型 ブラーク型	シナプス型	シナプス型 ブラーク型
ミオクローヌス	+	-	+	+	-	+
周期性同期性放電	+	-	+	まれ	-	まれ
14-3-3蛋白	+	+	+	まれ	+	+
進行速度	亜急性	緩徐	亜急性	緩徐	緩徐	亜急性

表2: プリオン蛋白遺伝子変異と臨床的特徴

プリオン蛋白遺伝子変異	臨床的特徴
コドン591→91へのアミノ酸挿入	非典型的CJDやGSS様等
コドン102 Pro→Leu	GSS
同一アリルの129Val	
コドン105 Pro→Leu	痙性四肢麻痺を伴うGSS
同一アリルの129Val	
コドン117 Ala→Val	非典型的GSS等
同一アリルの129Val	
コドン131 Gly→Aal	GSS様
コドン145 Try→stop	緩徐進行性痴呆
コドン178 Asp→Asn	CJD
同一アリルの129Val	
コドン178 Asp→Asn	FFI
129がMet/Met	
コドン180 Val→Ile	緩徐進行性CJD等
コドン183 Thr→Ala	FTD様
コドン187 His→Arg	GSS様
コドン188 Thr→Ala	CJD
コドン196 Glu→Lys	CJD様
コドン198 Phe→Ser	NFTを伴うGSS
コドン200 Glu→Lys	CJDかFFI
コドン203 Val→Ile	CJD
コドン208 His→Arg	CJD
コドン210 Val→Ile	CJD
コドン211 Glu→Gln	CJD
コドン217 Gln→Arg	NFTを伴うGSS
コドン232 Met→Arg	CJD

FTD: frontotemporal lobe dementia; NFT: neurofibrillary stangle

新

現行

39. 原発性肺高血圧症

(略)

39. 原発性肺高血圧症

原発性肺高血圧症は、本来、原因不明の肺高血圧症に対する臨床診断名である。その診断根拠としては、

- ① 肺動脈性（又は前毛細管性）肺高血圧及び／又は、これに基づく右室肥大の確認。
- ② その肺高血圧が原発性であることの確認が必要である。

[肺動脈性肺高血圧及び／又は、これに基づく右室肥大を示唆する症状や所見]

(1) 主要症状及び臨床所見

- ① 息切れ
- ② 疲れやすい感じ
- ③ 労作時の胸骨後部痛（肺高血圧痛）
- ④ 失神
- ⑤ 胸骨左縁（又は肋骨弓下）の収縮期性拍動
- ⑥ 肺高血圧症の存在を示唆する聴診所見
II音の肺動脈成分の亢進，IV音の聴取，肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音，三尖弁弁口部の収縮期心雑音

(2) 検査所見

- ① 胸部X線像で肺動脈本幹部の拡大，末梢肺血管陰影の細小化
- ② 心電図で右室肥大所見
- ③ 肺機能検査で正常か軽度の拘束性換気障害（動脈血O₂飽和度はほぼ正常）
- ④ 心エコーにて右室肥大所見及び推定肺動脈圧の著明な上昇
- ⑤ 腹部エコーにて肝硬変及び門脈圧亢進所見なし
- ⑥ 頸静脈波でa波の増大
- ⑦ 肺血流スキャンにて区域性血流欠損なし（正常又は斑状の血流欠損像）
- ⑧ 右心カテーテル検査で
(a) 肺動脈圧の上昇（肺動脈平均圧で25mmHg以上）
(b) 肺動脈楔入圧（左心房圧）は正常（12mmHg以下）

[原発性を推定するための手順]

原発性肺高血圧症においては、ときに赤沈亢進・γグロブリン値の上昇・免疫反応の異常を認めることがあり、稀に関節炎・レイノー現象・脾腫などをみることもある。また、心肺の一次性又は先天性疾患が認められず、かつ肝硬変の存在も認められないもの。

(3) 除外すべき疾患

以下のような疾患は肺高血圧ひいては右室肥大，慢性肺性心を招来しうるので、これらを除外すること。

- ① 気道及び肺胞の空気通過を一次性に障害する疾患
慢性気管支炎・気管支喘息・肺気腫・各種の肺線維症ないし肺臓炎・肺肉芽腫症（サルコイドーシス・ペリリオーシス・ヒスチオサイトーシス・結核など）・膠原病・肺感染症・悪性腫瘍・肺胞微石症・先天性嚢胞性疾患・肺切除後・高度のハイポキシア（高山病・その他）・上気道の慢性閉塞性疾患
- ② 胸郭運動を一次性に障害する疾患
脊柱後側弯症・胸郭成形術後・胸膜ベンチ・慢性の神経筋疾患（ポリオなど）・肺胞低換気を伴う肥満症・特発性肺胞低換気症
- ③ 肺血管床を一次性に障害する疾患
肺血栓症・肺塞栓症・膠原病・各種の動脈炎・住血吸虫症・鎌状細胞貧血・縦隔疾患による肺血管床の圧迫・肺静脈閉塞症（pulmonary veno-occlusive disease）

新	現行
	<p>④ 左心系を一次性に障害する疾患 各種弁膜症（ことに僧帽弁狭窄症）・左心不全</p> <p>⑤ 先天性心疾患 心房中隔欠損症・心室中隔欠損症・動脈管開存症・その他</p> <p>(4) 診断 以下の項目をすべて満たすこと。</p> <p>① 新規申請時</p> <p>(a) (1) 主要症状及び臨床所見の①～⑥の項目の3項目以上の所見を有すること。 (b) (2) 検査所見の⑦肺血流スキャン、及び⑧右心カテーテル検査の所見を有し、①～⑥の項目で3項目以上の条件を満たすこと。 (c) (3) 除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。</p> <p>② 更新時</p> <p>(a) (1) 主要症状及び臨床所見の①～⑥の項目の3項目以上の所見を有すること。 (b) (2) 検査所見の心エコーの所見を有し、①～③の項目で2項目以上の条件を満たすこと。 (c) (3) 除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。</p>