

特定疾患治療研究事業認定基準一部改正案（新旧対照表）

## 1. ペーチェット病

## 【主要項目】

(1) (略)

(2) (略)

(3) 病型診断の基準

① (略)

② 不全型

(a) (略)

(b) (略)

③ 疑い

主症状の一部が出現するが、不全型の条件を満たさないもの、及び定型的な副症状が反復あるいは増悪するもの

④ (略)

## 【検査所見】

参考となる検査所見 (必須ではない)

(1) 皮膚の針反応の陰・陽性

20~22Gの比較的太い注射針を用いること

(2) (略)

## 1. ペーチェット病

## 【主要項目】

(1) 主症状

① 口腔粘膜の再発性アフタ性潰瘍

② 皮膚症状

(a) 結節性紅斑様皮疹

(b) 皮下の血栓性静脈炎

(c) 毛嚢炎様皮疹, 瘡瘍様皮疹

参考所見: 皮膚の被刺激性亢進

③ 眼症状

(a) 虹彩毛様体炎

(b) 網膜ぶどう膜炎 (網脈絡膜炎)

(c) 以下の所見があれば (a) (b) に準じる

(a) (b) を経過したと思われる虹彩後癒着, 水晶体上色素沈着, 網脈絡膜萎縮,

視神経萎縮, 併発白内障, 続発緑内障, 眼球癆

④ 外陰部潰瘍

(2) 副症状

① 変形や硬直を伴わない関節炎

② 副睪丸炎

③ 回盲部潰瘍で代表される消化器病変

④ 血管病変

⑤ 中等度以上の中樞神経病変

(3) 病型診断の基準

① 完全型

経過中に4主症状が出現したもの

② 不完全型

(a) 経過中に3主症状, あるいは2主症状と2副症状が出現したもの

(b) 経過中に定型的な眼症状とその他の1主症状, あるいは2副症状が出現したもの

③ 疑い

主症状の一部が出現するが、不完全型の条件を満たさないもの、及び定型的な副症状が反復あるいは増悪するもの

④ 特殊病変

(a) 腸管 (型) ペーチェット病—腹痛, 潜血反応の有無を確認する。

(b) 血管 (型) ペーチェット病—大動脈, 小動脈, 大小静脈障害の別を確認する。

(c) 神経 (型) ペーチェット病—頭痛, 麻痺, 脳脊髄症型, 精神症状などの有無を確認する。

## 【検査所見】

参考となる検査所見 (必須ではない)

(1) 皮膚の針反応の陰・陽性

22~18Gの比較的太い注射針を用いること

(2) レンサ球菌ワクチンによるプリックテストの陰・陽性

レンサ球菌に対する過敏反応

ペーチェット病の患者の多くはStreptococcus sanguisをはじめとする口腔内レンサ球菌に強い過敏反応を示すことから、レンサ球菌死菌抗原によるプリックテスト (細いツ判用, 26G針) で20~24時間後に強い紅斑反応としてみる事ができる。

新	現行
<p>(3) (略)</p> <p>(4) HLA-B51 (B5) の陽性 (約60%)</p> <p>(5) 病理所見 急性期の結節性紅斑様皮疹では中隔性脂肪組織炎で浸潤細胞は多核白血球と単核球の浸潤による。初期に多核球が多いが、単核球の浸潤が中心で、いわゆるリンパ球性血管炎の像をとる。全身的血管炎の可能性を示唆する壊死性血管炎を伴うこともあるので、その有無をみる。</p> <p>【参考事項】</p> <p>(1) (略)</p> <p>(2) 皮膚症状の (a) (b) (c) はいずれでも多発すれば1項目でもよく、眼症状も (a) (b) どちらでもよい。</p> <p>(3) (略)</p> <p>(4) (略)</p> <p>(5) (略)</p> <p>(6) 主要鑑別対象疾患</p> <p>(a) (略)</p> <p>(b) (略)</p> <p>(c) ベーチェット病の主症状および副症状とまぎらわしい疾患            口腔粘膜症状：ヘルペス口唇・口内炎 (単純ヘルペスウイルス1型感染症)            外陰部潰瘍：単純ヘルペスウイルス2型感染症            結節性紅斑様皮疹：結節性紅斑、バザン硬結性紅斑、サルコイドーシス、Sweet病            関節炎症状：関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、強皮症などの膠原病、痛風、乾癬性関節症            消化器症状：急性虫垂炎、Crohn病、潰瘍性大腸炎、急性・慢性膵炎            副睾丸炎：結核            血管系症状：高安動脈炎、Buerger病、動脈硬化性動脈瘤、深部静脈血栓症            中枢神経症状：感染症・アレルギー性の髄膜・脳・脊髄炎、全身性エリテマトーデス、脳・脊髄の腫瘍、血管障害、梅毒、多発性硬化症、精神疾患、サルコイドーシス</p>	<p>(3) 炎症反応 赤沈値の亢進、血清CRPの陽性化、末梢血白血球数の増加、補体価の上昇</p> <p>(4) HLA-B51 (B5) の陽性</p> <p>(5) 病理所見 急性期の結節性紅斑様皮疹では中隔性脂肪組織炎で浸潤細胞は多核白血球と単核球の浸潤による。単核球の浸潤が中心で、いわゆるリンパ球性血管炎の像をとる。全身的血管炎の可能性を示唆する壊死性血管炎を伴うこともあるので、その有無をみる。</p> <p>【参考事項】</p> <p>(1) 主症状、副症状とも、非典型例は取り上げない。</p> <p>(2) 皮膚症状の主症状、(a) (b) (c) はいずれでも多発すれば1項目でもよく、眼症状も (a) (b) どちらでもよい。</p> <p>(3) 眼症状について 虹彩毛様体炎、網膜ぶどう膜炎を経過したことが確実である虹彩後癒着、水晶体上色素沈着、網脈絡膜萎縮、視神経萎縮、併発白内障、続発緑内障、眼球癆は主症状として取り上げてよいが、病変の由来が不確実であれば参考所見とする。</p> <p>(4) 副症状について 副症状には鑑別すべき対象疾患が非常に多いことに留意せねばならない (鑑別診断の項参照)。鑑別診断が不十分な場合は参考所見とする。</p> <p>(5) 炎症反応の全くないものは、ベーチェット病として疑わしい。また、ベーチェット病では補体価の高値を伴うことが多いが、γグロブリンの著しい増量や、自己抗体陽性は、むしろ膠原病などを疑う。</p> <p>(6) 主要鑑別対象疾患</p> <p>(a) 粘膜、皮膚、眼を侵す疾患 多型滲出性紅斑、急性薬物中毒、Reiter病</p> <p>(b) ベーチェット病の主症状の1つをもつ疾患            口腔粘膜症状：慢性再発性アフタ症、Lipschutz陰部潰瘍            皮膚症状：化膿性毛嚢炎、尋常性痤瘡、結節性紅斑、游走性血栓性静脈炎、単発性血栓性静脈炎、Sweet病            眼症状：転移性眼内炎、敗血症性網膜炎、レプトスピロシス、サルコイドーシス、強直性脊椎炎、中心性網膜炎、青年再発性網膜硝子体出血、網膜静脈血栓症</p> <p>(c) ベーチェット病の主症状および副症状とまぎらわしい疾患            口腔粘膜症状：ヘルペス口唇、口内炎 (単純ヘルペス1型感染症)            外陰部潰瘍：ヘルペス・ウイルス2型感染症            結節性紅斑様皮疹：結節性紅斑、バザン硬結性紅斑、サルコイドーシス、Sweet病            関節炎症状：関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、強皮症などの膠原病、痛風、乾癬性関節症            消化器症状：急性虫垂炎、Crohn病、潰瘍性大腸炎、急性・慢性膵炎            副睾丸炎：結核            血管系症状：高安動脈炎、Buerger病、動脈硬化性動脈瘤、深部静脈血栓症            中枢神経症状：感染症・アレルギー性の髄膜・脳・脊髄炎、全身性エリテマトーデス、脳・脊髄の腫瘍、血管障害、梅毒、多発性硬化症、精神病、サルコイドーシス</p>

表1: ベーチェット病の活動期分類

## 1. 活動期

ぶどう膜炎, 皮下血栓性静脈炎, 結節性紅斑様皮疹, 外陰部潰瘍 (女性の性周期に連動したものは除く), 関節炎症状, 腸管潰瘍, 進行性の中樞神経病変, 進行性の血管病変, 副睾丸炎のいずれかが認められ, 理学所見 (眼科的診察所見を含む) あるいは検査所見 (血清CRP, 髄液所見, 腸管内視鏡所見など) から炎症兆候が明らかなもの。

口腔内アフタ性潰瘍, 皮膚・外陰部潰瘍および眼症状については, それぞれ下記のscore 2以上を示す場合を活動期ベーチェット病とする。

## 2. 非活動期

(略)

## 3. 活動指数

(略)

表1: ベーチェット病の活動期分類

## 1. 活動期

ぶどう膜炎, 皮下血栓性静脈炎, 結節性紅斑様皮疹, 外陰部潰瘍 (女性の性周期に連動したものは除く), 関節炎症状, 腸管潰瘍, 進行性の中樞神経病変, 進行性の血管病変, 副睾丸炎のいずれかが認められ理学所見 (眼科的診察所見を含む) あるいは検査所見 (血清CRP, 髄液所見, 腸管内視鏡所見など) から炎症兆候が明らかなもの。

口腔内アフタ性潰瘍, 皮膚・外陰部潰瘍および眼症状については, それぞれ下記のscore 2以上を示す場合を活動期ベーチェット病とする。

## 2. 非活動期

活動期の定義に当てはまらないもの。

(注1) 活動期には一般に治療薬剤の増量, 変更, 追加が必要となる。

(注2) 口腔粘膜のアフタ性潰瘍, 毛嚢炎様皮疹のみの症状の場合は活動性判定のよりどころになりにくいので, その他の症状あるいは既往症状を考慮して慎重に判定することが望ましい。

(注3) ぶどう膜炎のように症状発作の明らかなものでは, 活動期は発作時に一致し, その持続は一般に2週間以内である。ただし, 2週間以上経っても明らかな炎症所見が客観的に認められれば活動期と考えられる。

(注4) 非活動期であっても, 活動期への移行が突発的に起こりうるので, 注意が必要である。

(注5) 非活動期で, 1年間以上活動指数score 0が続いた場合を固定期 (寛解) とする。

## 3. 活動指数

## (1) 口腔内アフタ性潰瘍

score 0: なし

score 1: 最近の4週のうち症状が存在したのは2週未満である。

score 2: 最近の4週のうち症状が存在したのは2週以上である。

score 3: 最近の4週のうちほとんどに症状が存在した。

## (2) 皮膚 (結節性紅斑様皮疹)・外陰部潰瘍

score 0: なし

score 1: 最近の4週のうち症状が存在したのは2週未満である。

score 2: 最近の4週のうち症状が存在したのは2週以上である。

score 3: 最近の4週のうちほとんどに症状が存在した。

## (3) 眼症状 (ぶどう膜炎)

score 0: なし

score 1: 最近の4週のうち1回の眼発作 (数日以内に連続して起こった対側眼の炎症を含む) があった。

score 2: 最近の4週に2回の発作があった。

score 3: 最近の4週に3回の発作があった。

## (4) その他の症状

①関節炎症状 : 関節痛, 腫脹の有無, 歩行困難, 変形の出現など

②消化器病変 : 急性・慢性腹痛, 下血または潜血反応

③副睾丸炎 : 疼痛, 腫脹の有無

④血管系病変 : 心大動脈障害, 中血管閉塞, 小血管閉塞, 血栓性静脈炎など

⑤中枢神経病変 : 頭痛, めまい, 四肢麻痺, 精神症状など

新

現行

表2：ベーチェット病の重症度基準

Stage	内容
I (略)	
II (略)	
III (略)	
IV	失明の可能性があるか、失明に至った網脈絡膜炎およびその他の眼合併症を有するもの 活動性、ないし重度の後遺症を残す特殊病型（腸管ベーチェット病、血管ベーチェット病、神経ベーチェット病）である
V (略)	
VI (略)	

- 注：1 Stage I・IIについては活動期（下記参照）病変が1年間以上みられなければ、固定期（寛解）と判定するが、判定基準に合わなくなった場合には固定期からはずす。
- 2 失明とは、両眼の視力の和が0.12以下もしくは両眼の視野がそれぞれ10度以内のものをいう。
- 3 ぶどう膜炎、皮下血栓性静脈炎、結節性紅斑様皮疹、外陰部潰瘍（女性の性周期に連動したものは除く）、関節炎症状、腸管潰瘍、進行性の中樞神経病変、進行性の血管病変、副睾丸炎のいずれかがみられ、理学所見（眼科的診察所見を含む）あるいは検査所見（血清CRP、血清補体価、髄液所見、腸管内視鏡所見など）から炎症兆候が明らかなもの。

⑥その他の症状と合併症

表2：ベーチェット病の重症度基準

Stage	内容
I	眼症状以外の主症状（口腔粘膜のアフタ性潰瘍、皮膚症状、外陰部潰瘍）のみられるもの
II	Stage Iの症状に眼症状として虹彩毛様体炎が加わったもの
III	Stage Iの症状に関節炎や副睾丸炎が加わったもの
IV	網脈絡膜炎のみられるもの 失明の可能性があるか、失明に至った網脈絡膜炎およびその他の眼合併症を有するもの 活動性、ないし重度の後遺症を有す特殊病型（腸管ベーチェット病、血管ベーチェット病、神経ベーチェット病）である
V	生命予後に危険のある特殊病型ベーチェット病である 中等度以上の知能低下を有す進行性神経ベーチェット病である
VI	死亡（a. ベーチェット病の症状に基づく原因 b. 合併症によるものなど、原因を記載すること）

- 注：・ Stage I・IIについては活動期（下記参照）病変が1年間以上みられなければ、固定期（寛解）と判定するが、判定基準に合わなくなった場合には固定期からはずす。
- ・ 失明とは、両眼の視力の和が0.12以下もしくは両眼の視野がそれぞれ10度以内のものをいう。
  - ・ ぶどう膜炎、皮下血栓性静脈炎、結節性紅斑、外陰部潰瘍（女性の性周期に連動したものは除く）、関節炎症状、腸管潰瘍、進行性の中樞神経病変、進行性の血管病変、副睾丸炎のいずれかがみられ、理学所見（眼科的診察所見を含む）あるいは検査所見（血清CRP、血清補体価、髄液所見、腸管内視鏡所見など）から炎症兆候が明らかなもの。

新

現 行

**2. 多発性硬化症**

**【主要項目】**

- (1) 中枢神経系内の2つ以上の病巣に由来する症状がある。(空間的多発性)
- (2) (略)
- (3) 他の疾患(腫瘍, 梅毒, 脳血管障害, 頸椎症性ミエロパチー, スモン, 脊髄空洞症, 脊髄小脳変性症, HTLV-1-associated myelopathy, 膠原病, シェーグレン症候群, 神経ベーチェット病, 神経サルコイドーシス, ミトコンドリア脳筋症, 進行性多巣性白質脳症など)による神経症状を鑑別しうる。

**【検査所見】**

(略)

**【参考事項】**

(略)

**2. 多発性硬化症**

**【主要項目】**

- (1) 中枢神経内の2つ以上の病巣に由来する症状がある。(空間的多発性)
- (2) 症状の寛解や再発がある。(時間的多発性)
- (3) 他の疾患(腫瘍, 梅毒, 脳血管障害, 頸椎症性ミエロパチー, スモン, 脊髄空洞症, 脊髄小脳変性症, HTLV-1-associated myelopathy, 膠原病, シェーグレン症候群, 神経ベーチェット病, 神経サルコイドーシス, ミトコンドリア脳筋症, 進行性多巣性白質脳症など)による神経症状を鑑別しうる。

**【検査所見】**

髄液のオリゴクローナルバンド(等電点電気泳動法による)が陽性となることがある。ただし陽性率は低く, 視神経脊髄型で約10%, それ以外で約60%である。

**【参考事項】**

- (1) 再発とは24時間以上持続する神経症状の増悪で, 再発の間には少なくとも1ヶ月以上の安定期が存在する。
- (2) 1年以上にわたり持続的な進行を示すものを慢性進行型とする。症状の寛解や再発がないにもかかわらず, 発症時より慢性進行性の経過をとるものを一次性慢性進行型とする。再発寛解期に続いて慢性進行性の経過をとるものを二次性慢性進行型とする。一次性慢性進行型の診断は, 以下のMcDonaldの診断基準(Ann Neurol, 2001)に準じる。オリゴクローナルバンド陽性あるいはIgG indexの上昇により示される髄液異常は診断に不可欠で, 空間的多発性(MRIまたはVEP異常による), および時間的多発性(MRIまたは1年間の持続的な進行による)の証拠が必要である(表1・表2)。
- (3) 視神経炎と脊髄炎を数週間以内に相次いで発症し, 単相性であるものをDevic病とする。1ヶ月以上の間隔をあけて再発するものは視神経脊髄型とする。
- (4) 病理またはMRIにて同心円状病巣が確認できるものをBalo病(同心円硬化症)とする。

表1：一次性慢性進行型を示唆する所見

髄液オリゴクローナルバンド陽性、またはIgG indexの上昇  
 および、下記のことにより空間的多発性が証明される  
 1) 9個以上の脳T<sub>2</sub>病変、又は2) 2個以上の脊髄病変、又は3) 4～8個の脳病変  
 +1個の脊髄病変  
 または  
 MRIによって証明される4～8個の脳病変または、4個未満の脳病変+1個の脊  
 髄病変を伴うVEP異常（遅延、波形は維持される）  
 および、下記のことにより時間的多発性が証明される  
 MRI（表2を参照）  
 または  
 1年間の持続的な進行

表2：一次性慢性進行型の診断に関して、病変の時間的多発性に関するMRIの基準  
（略）

表1：一次性慢性進行型を示唆する所見

髄液オリゴクローナルバンド陽性、またはIgG indexの上昇  
 および、下記のことにより空間的多発性が証明される  
 1) 9個以上の脳T<sub>2</sub>病変、又は2) 2以上の脊髄病変、又は3) 4～8個の脳病変  
 +1個の脊髄病変  
 または  
 MRIによって証明される4～8個の脳病変または、4個未満の脳病変+1個の脊  
 髄病変を伴うVEP異常（遅延、波形は維持される）  
 および、下記のことにより時間的多発性が証明される  
 MRI（表2を参照）  
 または  
 1年間の持続的な進行

表2：一次性慢性進行型の診断に関して、病変の時間的多発性に関するMRIの基準

1. 最初の撮影が臨床事象の発現から3ヶ月以降に行われた場合、ガドリニウム増強病変が存在し、それが最初の臨床事象の責任病巣ではないなら、時間的多発性の証拠となる。この時点でガドリニウム増強病変が存在しない場合は追跡撮影が必要である。追跡撮影の時期は3ヶ月前後が推奨される。この時点での新たなT<sub>2</sub>病変またはガドリニウム増強病変が存在すれば時間的多発性の証拠となる。
2. 最初の撮影が臨床事象の発現から3ヶ月未満で行われた場合、臨床事象の発現から3ヶ月以降に行った2回目の撮影で、新たなガドリニウム増強病変が存在すれば時間的多発性の証拠となる。しかし、この2回目の撮影でガドリニウム増強病変がみられない場合でも、最初の撮影から3ヶ月以降の撮影で新たなT<sub>2</sub>病変またはガドリニウム増強病変が存在すれば時間的多発性の証拠となる。

注：表1、2は一次性慢性進行型の診断について適用する。それ以外は、主要項目(1)(2)を適用する。

新	現 行
<p><b>3. 重症筋無力症</b></p> <p>1 自覚症状 (略)</p> <p>2 理学所見 (略)</p> <p>3 検査所見 (略)</p> <p>4 鑑別診断 眼筋麻痺，四肢筋力低下，嚥下・呼吸障害をきたす疾患はすべて鑑別の対象になる。Eaton-Lambert症候群，筋ジストロフィー（Becker型，肢帯型，顔面・肩甲・上腕型），多発性筋炎，周期性四肢麻痺，甲状腺機能亢進症，ミトコンドリアミオパチー，進行性外眼筋麻痺，ギラン・バレー症候群，多発性神経炎，動眼神経麻痺，Tolosa-Hunt症候群，脳幹部腫瘍・血管障害，脳幹脳炎，単純ヘルペス・その他のウイルス性脳炎，脳底部髄膜炎，側頭動脈炎，ウェルニッケ脳症，リー脳症，糖尿病性外眼筋麻痺，血管炎，神経ペーチェット病，サルコイドーシス，多発性硬化症，急性播種性脳脊髄炎，フィッシャー症候群，先天性筋無力症候群，先天性ミオパチー，ミオトニー，眼瞼痙攣，開眼失行</p> <p>[診断の判定] (略)</p>	<p><b>3. 重症筋無力症</b></p> <p>1 自覚症状 (a) 眼瞼下垂 (b) 複視 (c) 四肢筋力低下 (d) 嚥下困難 (e) 言語障害 (f) 呼吸困難 (g) 易疲労性 (h) 症状の日内変動</p> <p>2 理学所見 (a) 眼瞼下垂 (b) 眼球運動障害 (c) 顔面筋筋力低下 (d) 頸筋筋力低下 (e) 四肢・体幹筋力低下 (f) 嚥下障害 (g) 構音障害 (h) 呼吸困難 (i) 反復運動による症状増悪（易疲労性），休息で一時的に回復 (j) 症状の日内変動（朝が夕方より軽い）</p> <p>3 検査所見 (a) エドロホニウム（テンシロン）試験陽性（症状軽快） (b) Harvey-Masland試験陽性（waning現象） (c) 血中抗アセチルコリンレセプター抗体陽性</p> <p>4 鑑別診断 眼筋麻痺，四肢筋力低下，嚥下・呼吸障害をきたす疾患はすべて鑑別の対象になる。Eaton-Lambert症候群，筋ジストロフィー（Becker型，肢帯型，顔面・肩胛・上腕型），多発性筋炎，周期性四肢麻痺，甲状腺機能亢進症，ミトコンドリアミオパチー，進行性外眼筋麻痺，ギラン・バレー症候群，多発性神経炎，動眼神経麻痺，Tolosa-Hunt症候群，脳幹部腫瘍・血管障害，脳幹脳炎，単純ヘルペス・その他のウイルス性脳炎，脳底部髄膜炎，側頭動脈炎，ウェルニッケ脳症，リー脳症，糖尿病性外眼筋麻痺，血管炎，神経ペーチェット病，サルコイドーシス，多発性硬化症，急性播種性脳脊髄炎，フィッシャー症候群，先天性筋無力症候群，先天性ミオパチー，ミオトニー，眼瞼痙攣，開眼失行</p> <p>[診断の判定] 確実例：1 自覚症状の1つ以上，2 理学所見 (a)～(h)の1つ以上と (i)，(j)，3 検査所見 (a)，(b)，(c)の1つ以上が陽性的場合 疑い例：1 自覚症状の1つ以上，2 理学所見 (a)～(h)の1つ以上と (i)，(j)，3 検査所見 (a)，(b)，(c)が陰性的場合</p>



新

現行

4. 全身性エリテマトーデス

- ① (略)
- ② (略)
- ③ (略)
- ④ (略)
- ⑤ (略)
- ⑥ (略)
- ⑦ (略)
- ⑧ (略)
- ⑨ (略)
- ⑩ 免疫学的異常 (抗2本鎖DNA抗体陽性, 抗Sm抗体陽性又は抗リン脂質抗体陽性 (抗カルジオリピン抗体, ループスアンチコアグラント, 梅毒反応偽陽性))
- ⑪ (略)

[診断の決定]  
(略)

4. 全身性エリテマトーデス

- ① 顔面紅斑
- ② 円板状皮疹
- ③ 光線過敏症
- ④ 口腔内潰瘍 (無痛性で口腔あるいは鼻咽腔に出現)
- ⑤ 関節炎 (2関節以上で非破壊性)
- ⑥ 漿膜炎 (胸膜炎あるいは心膜炎)
- ⑦ 腎病変 (0.5g/日以上持続的蛋白尿か細胞性円柱の出現)
- ⑧ 神経学的病変 (痙攣発作あるいは精神障害)
- ⑨ 血液学的異常 (溶血性貧血又は4,000/mm<sup>3</sup>以下の白血球減少又は1,500/mm<sup>3</sup>以下のリンパ球減少又は10万/mm<sup>3</sup>以下の血小板減少)
- ⑩ 免疫学的異常 (LE細胞陽性又は抗2本鎖DNA抗体高値又は抗Sm抗体陽性又は血清梅毒反応偽陽性)
- ⑪ 抗核抗体陽性

[診断の決定]  
上記項目のうち4項目以上を満たす場合, 全身性エリテマトーデスと診断する。

## 5. スモン

(略)

## 5. スモン

## 【必発症状】

- (1) 腹部症状（腹痛，下痢など）
- (2) おおむね，神経症状に先立って起こる。
- (3) 神経症状
  - ① 急性又は亜急性に発現する。
  - ② 知覚障害が前景に立つ。両側性で，下半身，ことに下肢末端に強く，上界は不鮮明である。特に，異常知覚（ものがついている，しめつけられる，ジンジンする，その他）を伴い，これをもって初発することが多い。

## 【参考条項】

必発症状と併せて，診断上極めて大切である。

- (1) 下肢の深部知覚障害を呈することが多い。
- (2) 運動障害
  - ① 下肢の筋力低下がよくみられる。
  - ② 錐体路徴候（下肢腱反射の亢進，Babinski現象など）を呈することが多い。
- (3) 上肢に軽度の知覚・運動障害を起こすことがある。
- (4) 次の諸症状を伴うことがある。
  - ① 両側性視力障害
  - ② 脳症状，精神症状
  - ③ 緑色舌苔，緑便
  - ④ 膀胱，直腸障害
- (5) 経過はおおむね遷延し，再燃することがある。
- (6) 血液像，髄液所見に著明な変化がない。
- (7) 小児には稀である。

## 6. 再生不良性貧血

## 【主要項目】

(1) (略)

(2) (略)

(3) (略)

① (略)

② (略)

③ (略)

④ (略)

⑤ (略)

⑥ (略)

⑦ 全身性エリテマトーデス

⑧ 脾機能亢進症

⑨ 悪性リンパ腫

⑩ 血球貧食症候群

⑪ 感染症

(4) 汎血球減少に、下記の所見が加われば診断の確実性が増加する。

① 末梢血  
相対的リンパ球増加  
網赤血球変数が増加していないこと

② (略)

③ (略)

④ (略)

## 【参考事項】

(略)

## 6. 再生不良性貧血

## 【主要項目】

(1) 自覚症状・身体所見

① 貧血

② 出血傾向

③ ときに発熱

(2) 血液所見

末梢血：汎血球減少

成人では汎血球減少とは、

ヘモグロビン：男 12.0g/dl 未満

女 11.0g/dl 未満

白血球： 4,000/ $\mu$ l 未満血小板： 10万/ $\mu$ l 未満

(3) 汎血球減少をきたす他の疾患を認めない。

汎血球減少をきたす他の疾患とは

① 白血病

② 骨髄異形成症候群（不応性貧血）

③ 巨赤芽球性貧血

④ 骨髄線維症

⑤ 癌の骨髄転移

⑥ 多発性骨髄腫

⑦ 脾機能亢進症

⑧ 悪性リンパ腫

⑨ 感染症

(4) 汎血球減少に、下記の所見が加われば診断の確実性が増加する。

① 末梢血  
相対的リンパ球増加  
網赤血球絶対数が増加していないこと② 骨髄穿刺所見  
有核細胞数の減少  
有核細胞数の減少していない場合  
巨核球の減少とリンパ球比率の増加  
造血細胞の異形成は顕著でない。

③ 骨髄生検

造血細胞の減少

④ 血液生化学

血清鉄の上昇と不飽和鉄結合能の低下

## 【参考事項】

(1)と(2)の所見から再生不良性貧血を疑い、(3)の所見から他の疾患を除外し、(4)によって更に診断は確実となる。

## 7. サルコイドーシス

## 1 主要事項

(1) (略)

(2) 臨床所見・検査所見

## ① 胸郭内病変

(a) 胸部X線・CT所見 (両側肺門リンパ節腫脹, びまん性陰影, 血管・胸膜の変化など)

(b) (略)

(c) (略)

(d) (略)

(e) (略)

## ② 胸郭外病変

(a) 眼病変※2 (前部ぶどう膜炎, 隅角結節, 網膜血管周囲炎など)

(b) (略)

(c) (略)

(d) 心病変※3 (伝導障害, 期外収縮, 心筋障害など)

(e) (略)

(f) (略)

(g) (略)

(h) (略)

(j) 筋病変 (腫瘍, 筋力低下, 萎縮など)

(j) (略)

(k) (略)

(l) (略)

## ③ (略)

※1 (略)

※2・3 (略)

(3) 病理組織学的所見

類上皮細胞からなる乾酪性壊死を伴わない肉芽腫病変

生検部位 (リンパ節, 経気管支肺生検, 気管支壁, 皮膚, 肝, 筋肉, 心筋, 結膜など)。クペイム反応も参考になる。

## 2 参考事項

(略)

## 7. サルコイドーシス

## 1 主要事項

(1) 臨床症状

呼吸器症状 (咳・息切れ), 眼症状 (霧視), 皮膚症状 (丘疹) など。

(2) 臨床所見・検査所見

## ① 胸郭内病変

(a) 胸部X線・CT所見 (両側肺門リンパ節腫脹BHL, びまん性陰影, 血管・胸膜の変化など)

(b) 肺機能所見 (%VC・DLco・PaO<sub>2</sub>の低下)

(c) 気管支鏡所見 (粘膜下血管のnetwork formation, 結節など)

(d) 気管支肺胞洗浄液所見 ※1 (総細胞数・リンパ球の増加, CD4/8上昇)

(e) 胸腔鏡所見 (結節, 肥厚, 胸水など)

## ② 胸郭外病変

(a) 眼病変 (前部ぶどう膜炎, 隅角結節, 網膜血管周囲炎など)

(b) 皮膚病変 (結節, 局面, びまん性浸潤, 皮下結節, 瘰癧浸潤)

(c) 表在リンパ節病変 (無痛性腫脹)

(d) 心病変 (伝導障害, 期外収縮, 心筋障害など)

(e) 唾液腺病変 (耳下腺腫脹, 角結膜乾燥, 涙腺病変など)

(f) 神経系病変 (脳神経, 中枢神経障害など)

(g) 肝病変 (黄疸, 肝機能上昇, 結節など)

(h) 骨病変 (手足短骨の骨梁脱落など)

(i) 脾病変 (腫脹など)

(j) 筋病変 (腫瘍, 筋肉低下, 萎縮など)

(k) 腎病変 (持続性蛋白尿, 高カルシウム血症, 結石など)

(l) 胃病変 (胃壁肥厚, ポリープなど)

## ③ 検査所見

(a) ツベルクリン反応陰性

(b) γグロブリン上昇

(c) 血清ACE上昇

(d) 血清リゾチーム上昇

(e) <sup>67</sup>Ga集積像陽性 (リンパ節, 肺など)

(f) 気管支肺胞洗浄液の総細胞数・リンパ球増加, CD4/8上昇

※1 気管支肺胞洗浄所見については喫煙歴を考慮する。

※2・3 眼・心サルコイドーシスについては別に診断の手引き (表1, 表2) を参考とする。

(3) 病理組織学的所見

類上皮細胞からなる乾酪性壊死を伴わない肉芽腫病変

生検部位 (リンパ節, 経気管支肺生検TBLB, 気管支壁, 皮膚, 肝, 筋肉, 心筋, 結膜など)。クペイム反応も参考になる。

## 2 参考事項

① 無自覚で集団検診により胸部X線所見から発見されることが多い。

② 霧視などの眼症状で発見されることが多い。

③ ときに家族発症がみられる。

④ 心病変にて突然死することがある。

⑤ ステロイド治療の適応には慎重を要する。

⑥ 結核菌培養も同時に行うことが肝要である。