

Ⅱ章 診断基準と重症度分類

サルコイドーシスの診断では、本症の臨床症状を有し組織診断がえられることが原則であるが、組織診断がえられない場合には臨床診断によらざるをえない。本症は医療費助成の対象となる指定難病の一つであり、下記の組織診断群または臨床診断群の基準を満たせば本症と診断される。また、重症度分類がⅢまたはⅣの場合には医療費助成の対象となる。

<診断基準>

サルコイドーシスの診断にかかわる項目は、A. 臨床症状 B. 特徴的検査所見 C. 臓器別特徴的臨床所見（臓器病変を強く示唆する臨床所見）D. 鑑別診断 E. 組織所見があり、これらの組み合わせで組織診断群と臨床診断群が定義されている。

<診断のカテゴリー>

- 組織診断群：A,B,C のいずれかで 1 項目以上を満たし、D の鑑別すべき疾患を除外し、E の所見がえられているもの。
- 臨床診断群：A のうち 1 項目以上+B の 5 項目中 2 項目+C の呼吸器、眼、心臓 3 項目中 2 項目を満たし、D の鑑別すべき疾患を除外し、E の所見がえられていないもの。
- 疑診群：組織診断群、臨床診断群の基準を満たさないが本症の疑いのあるもの。

A. 臨床症状

呼吸器、眼、皮膚、心臓、神経を主とする全身のいずれかの臓器の臨床症状、あるいは臓器非特異的全身症状

- 臓器非特異的全身症状：慢性疲労、慢性疼痛、息切れ、発熱、寝汗、体重減少
- 呼吸器：胸部異常陰影、咳、痰、息切れ
- 眼：霧視、飛蚊症、視力低下
- 神経：脳神経麻痺、頭痛、意識障害、運動麻痺、失調、感覚障害、排尿障害、尿崩症
- 心臓：不整脈、心電図異常、動悸、息切れ、意識消失、突然死
- 皮膚：皮疹（結節型、局面型、皮下型、びまん浸潤型、苔癬様型、結節性紅斑様型、魚鱗癬型、癩痕浸潤、結節性紅斑）
- 胸郭外リンパ節：リンパ節腫大
- 筋肉：筋力低下、筋痛、筋肉腫瘍
- 骨：骨痛、骨折
- 上気道：鼻閉、扁桃腫大、咽頭腫瘍、嚔声、上気道狭窄、副鼻腔炎
- 外分泌腺：涙腺腫大、唾液腺腫大、ドライアイ、口腔内乾燥
- 関節：関節痛、関節変形、関節腫大
- 代謝：高カルシウム血症、尿路結石
- 腎臓：腎機能障害、腎臓腫瘍

- 消化管：食欲不振，腹部膨満，消化管ポリープ
- 肝臓：肝機能障害，肝腫大
- 脾臓：脾機能亢進症状（血球減少症），脾腫
- 膵臓：膵腫瘍
- 胆道病変：胆道内腫瘍
- 骨髓：血球減少症
- 乳房：腫瘍形成
- 甲状腺：甲状腺機能亢進，甲状腺機能低下，甲状腺腫
- 生殖器：不妊症，生殖器腫瘍

B. 特徴的検査所見

1. 両側肺門縦隔リンパ節腫脹（BHL）
2. 血清アンジオテンシン変換酵素（ACE）活性高値または血清リゾチーム値高値
3. 血清可溶性インターロイキン-2 受容体（sIL-2R）高値
4. 67Ga シンチグラフィまたは 18F-FDG/PET における著明な集積所見
5. 気管支肺泡洗浄液のリンパ球比率上昇または CD4/8 比の上昇

付記 1. 両側肺門縦隔リンパ節腫脹とは両側肺門リンパ節腫脹または多発縦隔リンパ節腫脹である。

付記 2. リンパ球比率は非喫煙者 20%，喫煙者 10%，CD4/CD8 は 3.5 を判断の目安とする。

C. 臓器病変を強く示唆する臨床所見

1. 呼吸器病変を強く示唆する臨床所見

画像所見にて，①または②を満たす場合

- ① 両側肺門縦隔リンパ節腫脹（Bilateral hilar-mediastinal lymphadenopathy : BHL）
- ② リンパ路である広義間質（気管支血管束周囲，小葉間隔壁，胸膜直下，小葉中心部）に沿った多発粒状影または肥厚像

2. 眼病変を強く示唆する臨床所見

眼所見にて，下記 6 項目中 2 項目以上を満たす場合

- ① 肉芽腫性前部ぶどう膜炎（豚脂様角膜後面沈着物，虹彩結節）
- ② 隅角結節またはテント状周辺虹彩前癒着
- ③ 塊状硝子体混濁（雪玉状，数珠状）
- ④ 網膜血管周囲炎(主に静脈)および血管周囲結節
- ⑤ 多発するろう様網脈絡膜滲出斑または光凝固斑様の網脈絡膜萎縮病巣
- ⑥ 視神経乳頭肉芽腫または脈絡膜肉芽腫

3. 心臓病変を強く示唆する臨床所見

各種検査所見にて，①または②を満たす場合（表 1 参照）

- ① 主徴候 5 項目中 2 項目が陽性の場合
- ② 主徴候 5 項目中 1 項目が陽性で，副徴候 3 項目中 2 項目以上が陽性の場合

表 1. 心臓病変の主徴候と副徴候

1) 主徴候

- a) 高度房室ブロック（完全房室ブロックを含む）または致死的心室性不整脈（持続性心室頻拍，心室細動など）
- b) 心室中隔基部の菲薄化または心室壁の形態異常（心室瘤，心室中隔基部以外の菲薄化，心室壁の局所的肥厚）
- c) 左室収縮不全（左室駆出率50%未満）または局所的心室壁運動異常
- d) ⁶⁷Ga シンチグラフィまたは¹⁸F-FDG/PETでの心臓への異常集積
- e) ガドリニウム造影MRIにおける心筋の遅延造影所見

2) 副徴候

- a) 心電図で心室性不整脈（非持続性心室頻拍，多源性あるいは頻発する心室期外収縮），脚ブロック，軸偏位，異常Q波のいずれかの所見
- b) 心筋血流シンチグラフィ（SPECT）における局所欠損
- c) 心内膜心筋生検：単核細胞浸潤および中等度以上の心筋間質の線維化

D. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する

- ① 原因既知あるいは別の病態の全身性疾患：悪性リンパ腫，他のリンパ増殖性疾患，がん，ベーチェット病，アミロイドーシス，多発血管炎性肉芽腫症（GPA）/ウェゲナー肉芽腫症，IgG4 関連疾患，ブラウ症候群，結核，肉芽腫を伴う感染症（非結核性抗酸菌感染症，真菌症）
- ② 異物，がんなどによるサルコイド反応
- ③ 他の肉芽腫性肺疾患：ベリリウム肺，じん肺，過敏性肺炎
- ④ 巨細胞性心筋炎
- ⑤ 原因既知のブドウ膜炎：ヘルペス性ぶどう膜炎，HTLV-1 関連ぶどう膜炎，ポスナー・シュロスマン症候群
- ⑥ 他の皮膚肉芽腫：環状肉芽腫，環状弾性線維融解性巨細胞肉芽腫，リポイド類壊死，メルカーソン・ローゼンタール症候群，顔面播種状粟粒性狼瘡，酒さ
- ⑦ 他の肝肉芽腫：原発性胆汁性肝硬変

E. 病理学的所見

いずれかの臓器の組織生検にて，乾酪壊死を伴わない類上皮細胞肉芽腫が認められる。

<重症度分類>

重症度 III と IV を公費助成の対象とする。

次の3項目によるスコアで判定する。

1) 臓器病変数

1 または 2 臓器病変 1

3 臓器病変以上 2

(但し、心臓病変があれば、2とする)

2) 治療の必要性 (全身ステロイド薬, 免疫抑制薬, TNF 阻害薬, ステロイド後部テノン嚢下注射, 続発緑内障, 慢性心不全, 慢性呼吸不全, 神経・筋障害, 著しい全身症状などの難治性病態の治療)

治療なし 0

必要性はあるが治療なし 1

治療予定または治療あり 2

3) サルコイドーシスに関連した各種臓器の身体障害の認定の程度

身体障害なし 0

身体障害 3 級または 4 級 1

身体障害 1 級または 2 級 2

合計スコアによる判定

合計スコア 1 重症度 I

合計スコア 2 重症度 II

合計スコア 3 または 4 重症度 III

合計スコア 5 または 6 重症度 IV

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状, 検査所見等に関して, 診断基準上に特段の規定がない場合には, いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし, 当該疾病の経過を示す臨床症状等であって, 確認可能なものに限る).
2. 治療開始後における重症度分類については, 適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で, 直近 6 か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする.
3. なお, 症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが, 高額な医療を継続することが必要な者については, 医療費助成の対象とする.