

## 2-2) 診断基準 2015

ここでは2015年1月の難病法施行にともなって改定された「サルコイドーシスの診断基準2015」を記す。臨床調査個人票の記載についての解説は、〔概要〕の「II章. 診断基準と重症度分類2015要約—臨床調査個人票記載のために—」を参照していただきたい。

### 2-2-1) 組織診断群と臨床診断群

#### 【組織診断群】

全身のいずれかの臓器で壊死を伴わない類上皮細胞肉芽腫が陽性であり、かつ、既知の原因の肉芽腫および局所サルコイド反応を除外できているもの。特徴的検査所見および全身の臓器病変を十分検討することが必要である。

#### 【臨床診断群】

類上皮細胞肉芽腫病変は証明されていないが、呼吸器、眼、心臓の3臓器中のうち2臓器以上において本症を強く示唆する臨床所見を認め、かつ、特徴的検査所見（表1）の5項目中2項目以上が陽性のもの。

付記

1. 皮膚病編は下記のように分類されるが、組織像で類上皮細胞肉芽腫が陽性の場合のみ、皮膚の臓器病変あり（皮膚病変を強く示唆する臨床所見陽性）と判断される。
  - ① 皮膚サルコイド（特異的病変）
    - i 結節型    ii 局面型    iii びまん浸潤型    iv 皮下型
    - v その他（苔癬様型、結節性紅斑様、魚鱗癬型、その他のまれな病変）
  - ② 瘢痕浸潤
2. 肉芽腫のみられない非特異的病変として結節性紅斑があり、レフグレン症候群などでみられる。

### 2-2-2) 特徴的検査所見

表 1. 特徴的検査所見

- ① 両側肺門縦隔リンパ節腫脹
- 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 Gallium-67 citrate シンチグラム（<sup>67</sup>Ga シンチグラム）または fluorine-18 fluorodeoxyglucose PET（<sup>18</sup>F-FDG/PET）における著明な集積所見
- ⑤ 気管支肺胞洗浄検査でリンパ球比率上昇，CD4/CD8 比が3.5を越えて上昇

付記

1. 皮膚は生検を施行しやすい臓器であり、皮膚に病変が認められる場合には、診断のため

には積極的に生検を行なうことが望まれる。微小な皮膚病変は皮膚科専門医でないと発見しづらいことがある。

2. 神経系をはじめとする他の臓器において、本症を疑う病変はあるが生検が得難い場合がある。このような場合にも、診断確定のためには全身の診察、諸検査を行って組織診断をえるように努めることが望まれる。
3. 臨床診断群においては類似の臨床所見を呈する他疾患を十分に鑑別することが重要である。

### 2-2-3) 各種臓器におけるサルコイドーシス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

呼吸器系病変は肺泡領域の病変（胞隔炎）および気管支血管周囲の病変、肺門および縦隔リンパ節病変、気管・気管支内の病変、胸膜病変を含む。

下記の1)または2)がある場合、呼吸器病変を強く示唆する臨床所見ありとする。

#### 表 2. 呼吸器系病変所見

- 1) 両側肺門縦隔リンパ節腫脹（BHL）
- 2) CT/HRCT 画像において、気管支血管周囲、小葉間隔壁、胸膜、小葉中心部などのリンパ路に沿った部位（広義間質）に多発粒状陰影を認める。

#### ②眼病変を強く示唆する臨床所見

眼病変所見の6項目中2項目以上有する場合、眼病変を強く示唆する臨床所見ありとする。

#### 表 3. 眼病変所見

- 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

心臓病変所見（徴候）は主徴候と副徴候に分けられ、以下の1)または2)のいずれかを満たす場合、心臓病変を強く示唆する臨床所見とする。

- 1) 主徴候 5 項目中 2 項目以上が陽性の場合。
- 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 4. 心臓病変所見

<p>(1) 主徴候</p> <p>(a) 高度房室ブロック（完全房室ブロックを含む）または致死性心室性不整脈（持続性心室頻拍，心室細動など）</p> <p>(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）</p> <p>(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</p> <p>(d) <math>^{67}\text{Ga}</math> シンチグラフィまたは <math>^{18}\text{F}</math>-FDG/PET での心臓への異常集積</p> <p>(e) Gadolinium 造影 MRI における心筋の遅延造影所見</p> <p>(2) 副徴候</p> <p>(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</p> <p>(b) 心筋血流シンチグラフィ（SPECT）における局所欠損</p> <p>(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</p>
--

## 付記

- 1) 虚血性心疾患と鑑別が必要な場合は，冠動脈検査（冠動脈造影，冠動脈 CT あるいは心臓 MRI）を施行する。
- 2) 心臓以外の臓器でサルコイドーシスと診断後，数年を経て心臓病変が明らかになる場合がある。そのため定期的に心電図，心エコー検査を行い，経過を観察する必要がある。
- 3) 心臓限局性サルコイドーシスが存在する。
- 4) 乾酪壊死を伴わない類上皮細胞肉芽腫が，心内膜心筋生検で観察される症例は必ずしも多くない。従って，複数のサンプルを採取することが望ましい。
- 5)  $^{18}\text{F}$ -FDG/PET は，非特異的（生理的）に心筋に集積することがあるので撮像条件に注意が必要である。

## 2-2-4) 鑑別診断

以下の除外規定に従って，十分に鑑別診断を行う。

- ① 原因既知あるいは別の病態の全身性疾患を除外する：悪性リンパ腫，他のリンパ増殖性疾患，がん（がん性リンパ管症），結核，結核以外の肉芽腫を伴う感染症（非結核性抗酸菌症，真菌症など），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 関連疾患など。
- ② 異物，がんなどによるサルコイド反応を除外する。
- ③ 他の肺肉芽腫を除外する：ベリリウム肺，じん肺，過敏性肺炎など。
- ④ 巨細胞性心筋炎を除外する。

- ⑤ 原因既知のブドウ膜炎を除外する：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など。
- ⑥ 他の皮膚肉芽腫を除外する：環状肉芽腫，Annular elastolytic giant cell granuloma，リポイド類壊死，Melkerson-Rosenthal 症候群，顔面播種状粟粒性狼瘡，酒さなど。
- ⑦ 他の肝肉芽腫を除外する：原発性胆汁性肝硬変など。