

新

表1: 関節リウマチの診断基準 (アメリカリウマチ協会改定案1987)

- (1) (略)
- (2) 3領域以上の関節の腫張 (6週間以上持続)
- (3) (略)
- (4) (略)
- (5) (略)
- (6) (略)
- (7) (略)

以上の7項目中4項目を満たすものをRAとする。

現行

表1: 関節リウマチの診断基準 (アメリカリウマチ協会改定案1987)

- (1) 少なくとも1時間以上持続する朝のこわばり (6週間以上持続)
- (2) 3個以上の関節の腫張 (6週間以上持続)
- (3) 手(wrist), 中手指関節(MCP), 近位指関節(PIP)の腫張 (6週間以上持続)
- (4) 対称性関節腫張
- (5) 手・指のX線変化
- (6) 皮下結節 (リウマトイド結節)
- (7) リウマトイド因子の存在

以上の7項目中4項目を満たすものをRAとする。

表2：悪性関節リウマチの重症度分類

1度 免疫抑制療法（ステロイド薬、免疫抑制薬の投与）なしに1年以上活動性の血管炎症状（皮下結節や皮下出血などを除く）を認めない寛解状態にあり、血管炎症状による非可逆的な臓器障害を伴わない患者

2度 血管炎症状（皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、間質性肺炎など）に対し免疫抑制療法を必要とし、定期的な外来通院を要する患者、もしくは血管炎症状による軽度の非可逆的な臓器障害（末梢神経炎による知覚障害、症状を伴わない肺線維症など）を伴っているが、社会での日常生活に支障のない患者

3度 活動性の血管炎症状（皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、心外膜炎、間質性肺炎、末梢神経炎など）が出没するために免疫抑制療法を必要とし、しばしば入院を要する患者、もしくは血管炎症状による非可逆的な臓器障害（下記①～⑥のいずれか）を伴い社会での日常生活に支障のある患者

削除

- ① (略)
- ② (略)

- ③ (略)
- ④ (略)
- ⑤ 拇指を含む2関節以上の指・趾切断
- ⑥ (略)

4度 活動性の血管炎症状（発熱、皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、心外膜炎、間質性肺炎、末梢神経炎など）のために、3ヵ月以上の入院を強いられている患者、もしくは血管炎症状によって以下に示す非可逆的な関節外症状（下記①～⑥のいずれか）を伴い家庭での日常生活に支障のある患者

削除

- ① (略)
- ② (略)

- ③ (略)
- ④ (略)
- ⑤ 1肢以上の手・足関節より中枢側における切断
- ⑥ (略)

5度 血管炎症状による重要臓器の非可逆的な障害（下記①～⑥のいずれか）を伴い、家庭内の日常生活に著しい支障があり、常時入院治療、あるいは絶えざる介護を要する患者

削除

- ① (略)
- ② (略)

- ③ (略)
- ④ (略)

表2：悪性関節リウマチの重症度分類

1度 免疫抑制療法（ステロイド薬、免疫抑制薬の投与）なしに1年以上活動性の血管炎症状（皮下結節や皮下出血などを除く）を認めない寛解状態にあり、血管炎症状による不可逆的な臓器障害を伴わない患者

2度 血管炎症状（皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、間質性肺炎など）に対し免疫抑制療法を必要とし、定期的な外来通院を要する患者、若しくは血管炎症状による軽度の不可逆的な臓器障害（末梢神経炎による知覚障害、症状を伴わない肺線維症など）を伴っているが、社会での日常生活に支障のない患者

3度 活動性の血管炎症状（皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、心外膜炎、間質性肺炎、末梢神経炎など）が出没するために免疫抑制療法を必要とし、しばしば入院を要する患者、若しくは血管炎症状によって以下に示す非可逆的な臓器障害のいずれかを伴い社会での日常生活に支障がある患者

&lt;3度に相当する不可逆的な臓器障害&gt;

- ① 下気道の障害により軽度の呼吸不全を認め、PaO<sub>2</sub>が60～70Torr
- ② NYHA 2度の心不全徴候を認め、心電図上陳旧性心筋梗塞、心房細動（粗動）、期外収縮又はST低下（0.2mV以上）の1つ以上を認める。
- ③ 血清クレアチニン値が2.5～4.9mg/dℓの腎不全
- ④ 両眼の視力の和が0.09～0.2の視力障害
- ⑤ 拇指含む2関節以上の指・趾切断
- ⑥ 末梢神経障害による1肢の機能障害（筋力3）

4度 活動性の血管炎症状（発熱、皮膚梗塞・潰瘍、上強膜炎、胸膜炎、心外膜炎、間質性肺炎、末梢神経炎など）のために、3ヵ月以上の入院を強いられている患者、若しくは血管炎症状によって以下に示す不可逆的な臓器障害（①～⑥）を伴い家庭での日常生活に支障がある患者

&lt;4度に相当する非可逆的な臓器障害&gt;

- ① 下気道の障害により中等度の呼吸不全を認め、PaO<sub>2</sub>が50～59Torr
- ② NYHA 3度の心不全徴候を認め、X線CTR60%以上、心電図上陳旧性心筋梗塞、脚ブロック、2度以上の房室ブロック、心房細動（粗動）、人工ペースメーカーの装着のいずれかを認める。
- ③ 血清クレアチニン値が5.0～7.9mg/dℓの腎不全
- ④ 両眼の視力の和が0.02～0.08の視力障害
- ⑤ 1肢以上の手・足関節より中枢側の切断
- ⑥ 末梢神経障害による2肢の機能障害（筋力3）

5度 血管炎症状による重要臓器の不可逆的な臓器障害（①～⑥）を伴い、家庭内の日常生活に著しい支障があり、常時入院治療、又は絶えざる介護を要するもの

&lt;5度に相当する非可逆的な臓器障害&gt;

- ① 下気道の障害により高度の呼吸不全を認め、PaO<sub>2</sub>が50Torr未満
- ② NYHA 4度の心不全徴候を認め、X線CTR60%以上、心電図上陳旧性心筋梗塞、脚ブロック、2度以上の房室ブロック、心房細動（粗動）、人工ペースメーカーの装着のいずれか2つ以上を認める。
- ③ 血清クレアチニン値が8.0mg/dℓ以上の腎不全
- ④ 両眼の視力の和が0.01以下の視力障害

新	現 行
⑤ 2肢以上の手・足関節より中枢側における切断 ⑥ 末梢神経障害による3肢の機能障害（筋力3）、もしくは1肢以上の筋力全廃（筋力2以下）	⑤ 2肢以上の手・足関節より中枢側の切断 ⑥ 末梢神経障害による3肢の機能障害（筋力3）、又は1肢以上の筋力全廃（筋力2以下）

## 20-1. パーキンソン病関連疾患（進行性核上性麻痺）

## 【主要項目】

- (1) (略)  
 (2) (略)

(3) (略)

(4) (略)

## (5) 除外項目

- ① L-ドパが著効（パーキンソン病の除外）  
 ② (略)  
 ③ (略)  
 ④ (略)  
 ⑤ (略)  
 (6) (略)

## 【参考事項】

進行性核上性麻痺は、核上性注視障害、姿勢反射障害による易転側性が目立つパーキンソニズム、及び痴呆を主症状とする慢性進行性の神経変性疾患である。神経病理学的には、中脳と大脳基底核に萎縮、神経細胞脱落、神経原線維変化、グリア細胞内封入体が出現する。

初発症状はパーキンソン病に似るが、安静時振戦は稀で、歩行時の易転側性、すくみ足、姿勢反射障害が目立つ。進行するにつれて、頸部の後屈と反り返った姿勢、垂直性核上性眼球運動障害（初期には眼球運動の随意的上下方向運動が遅くなり、ついには下方視ができなくなる）、構音障害や嚥下障害、想起障害と思考の緩慢を特徴とする痴呆や注意力低下が出現する。徐々に歩行不能、立位保持不能となって、寝たきりになる。抗パーキンソン病薬への反応は不良である。一時的に抗うつ薬やドロキシドパで症状が改善することがある。

非定型例として「純粋無動症」と呼ばれる病型があり、パーキンソン病に似て、歩行障害、すくみ足、易転側性を特徴とするが、筋強剛や振戦を欠く。眼球運動障害も末期になるまで出現しないことが多い。

## 20-1. パーキンソン病関連疾患（進行性核上性麻痺）

## 【主要項目】

- (1) 40歳以降で発症することが多く、また、緩徐進行性である。  
 (2) 主要症候  
 ① 垂直性核上性眼球運動障害（初期には垂直性眼球運動の緩徐化であるが、進行するにつれ上下方向への注視麻痺が顕著になってくる）  
 ② 発症早期（概ね1-2年以内）から姿勢の不安定さや易転側性（すくみ足、立直り反射障害、突進現象）が目立つ。  
 ③ ほぼ対称性の無動あるいは筋強剛があり、四肢末梢よりも体幹部や頸部に目立つ。  
 (3) その他の症候  
 ① 進行性の構音障害や嚥下障害  
 ② 前頭葉性の進行性認知障害（思考の緩慢化、想起障害、意欲低下などを特徴とする）  
 (4) 画像所見(CTあるいはMRI)  
 進行例では、中脳被蓋部の萎縮、脳幹部の萎縮、第三脳室の拡大を認めることが多い。  
 (5) 除外項目  
 ① L-ドパが著効（パーキンソン病の除外）  
 ② 初期から高度の自律神経障害の存在（多系統萎縮症の除外）  
 ③ 顕著な多発ニューロパチー（末梢神経障害による運動障害や眼球運動障害の除外）  
 ④ 肢節運動失行、皮質性感覚障害、他人の手徴候、神経症状の著しい左右差の存在（皮質基底核変性症の除外）  
 ⑤ 脳血管障害、脳炎、外傷など明らかな原因による疾患  
 (6) 判定  
 次の3条件を満たすものを進行性核上性麻痺と診断する。  
 ① (1)を満たす。  
 ② (2)の2項目以上がある、あるいは(2)の1項目および(3)の1項目以上がある。  
 ③ 他の疾患を除外できる。

## 【参考事項】

進行性核上性麻痺は、核上性注視障害、姿勢反射障害による易転側性が目立つパーキンソニズム、及び痴呆を主症状とする慢性進行性の神経変性疾患である。神経病理学的には、中脳と大脳基底核に萎縮、神経細胞脱落、神経原線維変化、グリア細胞内封入体が出現する。

初発症状はパーキンソン病に似るが、安静時振戦は稀で、歩行時の易転側性、すくみ足、姿勢反射障害が目立つ。進行するにつれて、頸部の後屈と反り返った姿勢、垂直性核上性眼球運動障害（初期には眼球運動の随意的上下方向運動が遅くなり、ついには下方視ができなくなる）、構音障害や嚥下障害、想起障害と思考の緩慢を特徴とする痴呆や注意力低下が出現する。徐々に歩行不能、立位保持不能となって、寝たきりになる。抗パーキンソン病薬への反応は不良である。一時的に抗うつ薬やドロキシドパで症状が改善することがある。

非定型例として「純粋無動症」と呼ばれる病型があり、パーキンソン病に似て、歩行障害、すくみ足、易転側性を特徴とするが、筋強剛や振戦を欠く。眼球運動障害も末期になるまで出現しないことが多い。

## 20-2. パーキンソン病関連疾患（大脳皮質基底核変性症）

【主要項目】  
（略）

（注）なお、必須ではないが、画像所見によって他の疾患を除外し、一側性優位性の障害を確認する事が望ましい。

【参考所見】  
（略）

(1) 臨床的には、以下の所見がみられる。

- ① （略）
- ② （略）

③ 錐体外路症状として、パーキンソニズム（無動、筋強剛、振戦）、ジストニーなどが出現する。症状は下肢よりも上肢のほうが顕著なことが多い。

## 20-2. パーキンソン病関連疾患（大脳皮質基底核変性症）

## 【主要項目】

- (1) 中年期以降に発症し緩徐に進行する。
- (2) 失行あるいはその他の大脳皮質徴候
  - ① 肢節運動失行があり、左右差が目立つ。
  - ② 肢節運動失行が明瞭でなくても、皮質性感覚障害、把握反応、「他人の手」徴候、反射性ミオクローヌスのいずれがあり、左右差が目立つ。
  - ③ 観念運動失行が肢節運動失行よりも顕著な場合は、左右差は目立たないことが多い。
  - ④ その他の認知機能障害  
稀に、痴呆、異常行動、注意障害、失語などが早期から目立つ例がある。
- (3) 錐体外路徴候
  - ① パーキンソニズム（無動、筋強剛、振戦）：障害は下肢よりも上肢に目立つことが多い。
  - ② ジストニー
- (4) その他の神経症状
  - ① 偽性球麻痺（構音障害、嚥下障害）
  - ② 尿失禁
- (5) 画像所見  
CT, MRI, SPECTで、一側優位性の障害（大脳半球の萎縮または血流低下）は診断において、重要な支持的所見である。しかし、両側性あるいはび慢性に異常所見が出現する例もあるので、診断上必須所見とはしない。
- (6) 除外すべき疾患
  - ① パーキンソン病
  - ② 進行性核上性麻痺
  - ③ 多系統萎縮症（特に線条体黒質変性症）
  - ④ 薬剤、脳炎、脳血管障害、外傷など
  - ⑤ 類似症状を呈するその他の疾患
- (7) 判定  
次の3条件を満たすものを皮質基底核変性症と診断する。
  - ① (1)を満たす。
  - ② (2)の1項目以上、および(3)の1項目以上がある。
  - ③ 他の疾患を除外できる。

（注）なお、必須ではないが、画像所見によって、他の疾患を除外し、一側性優位性の障害を確認する事が望ましい。

## 【参考所見】

大脳皮質基底核変性症（CBD）は、一側優位性が目立つ大脳半球萎縮および基底核変性を生じる神経変性疾患で、特有の大脳皮質症状と運動障害を呈する。

- (1) 臨床的には、以下の所見がみられる。
  - ① 中年期以降に発病し緩徐に進行する。
  - ② 大脳皮質症状として、前頭・頭頂葉症状が見られる。最も頻度が高く特徴的な症状は肢節運動失行で、この他に観念運動失行、皮質性感覚障害、把握反応、他人の手徴候、反射性ミオクローヌスなどが出現する
  - ③ 錐体外路症状として、パーキンソニズム（無動・筋強剛、振戦）、ジストニーなどが出現する。症状は下肢よりも上肢のほうが顕著なことが多い。

新	現行
<p>④ (略)</p> <p>⑤ (略)</p> <p>⑥ (略)</p> <p>(2) (略)</p> <p>(3) 薬物等への反応  <u>レドバ</u>や他の抗パーキンソン病薬への反応は不良である。抗うつ薬、<u>ドロキシドバ</u>、<u>経頭蓋磁気刺激</u>などが試みられているが、効果はあっても一時的である。</p> <p>(4) (略)</p>	<p>④ 上記神経症状には、病初期から顕著な一側優位性がみられることが多い。</p> <p>⑤ 注意障害、痴呆、異常行動のような精神症状は、通常、運動症状よりも遅れて出現する。</p> <p>⑥ 歩行障害、偽性球麻痺（構音障害、嚥下障害）などが早期から出現するために、進行性核上性麻痺と鑑別困難な症例がある。</p> <p>(2) 画像所見  CT, MRI, SPECTで、一側優位性の<u>大脳半球萎縮</u>または血流低下を認めた場合には、重要な支持的所見である。しかし、両側性あるいはび漫性の異常を認める例もあるので、診断上必須所見とはしない。</p> <p>(3) 薬物等への反応  <u>レドバ</u>や他の抗パーキンソン病薬への反応は不良である。抗うつ薬、<u>ドロキシドバ</u>、<u>経頭蓋磁気刺激</u>などが試みられているが、効果はあっても一時的である。</p> <p>(4) 病理学的所見  前頭・頭頂葉に目立つ<u>大脳皮質萎縮</u>が認められ、<u>黒質の色素</u>は減少している。顕微鏡的には皮質、皮質下、脳幹の諸核（視床、淡蒼球、線条体、視床下核、黒質、中脳被蓋など）に神経細胞減少とグリオシスが認められる。ピック細胞と同様の腫大した神経細胞が大脳皮質および皮質下諸核に認められる。黒質細胞には神経原線維変化がみられる。ガリアス染色やタウ染色ではグリア細胞にも広範な変性が認められ、特にastrocytic plaqueは本症に特徴的である。</p>

新

現行

20-3. パーキンソン病関連疾患（パーキンソン病）

- 1 パーキンソニズムがある。※1
- 2 脳CT又はMRIに特異的異常がない。※2
- 3 パーキンソニズムを起こす薬物・毒物への曝露がない。※3
- 4 (略)

※1 (略)

※2 (略)

※3 (略)

〔特定疾患治療研究事業の対象範囲〕

診断基準によりパーキンソン病と診断された者のうち、Hoehn&Yahr重症度（表1）3度以上で、かつ日常生活、通院に部分又は全面介助を要する生活機能障害度（表2）2～3度の者とする。

表1：Hoehn&Yahr重症度

0度	(略)
1度	(略)
2度	(略)
3度	軽～中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害あり。日常生活に介助不要
4度	(略)
5度	(略)

表2：生活機能障害度

1度	日常生活、通院にほとんど介助を要しない
2度	日常生活、通院に部分的介助を要する
3度	日常生活に全面的な介助を要し、独立では歩行起立不能

20-3. パーキンソン病関連疾患（パーキンソン病）

- 1 パーキンソニズムがある。
  - 2 脳CT又はMRIに特異的異常がない。
  - 3 パーキンソニズムを起こす薬物・毒物への曝露がない。
  - 4 抗パーキンソン病薬にてパーキンソニズムに改善がみられる。
- 以上4項目を満たした場合、パーキンソン病と診断する。1, 2, 3は満たすが、薬物反応を未検討の症例は、パーキンソン病疑い症例とする。

注1) パーキンソニズムの定義は、次のいずれかに該当する場合とする。

(1) 典型的な左右差のある安静時振戦（4～6Hz）がある。

(2) 歯車様筋固縮、動作緩慢、姿勢歩行障害のうち2つ以上が存在する。

注2) 脳CT又はMRIにおける特異的異常とは、多発脳梗塞、被殻萎縮、脳幹萎縮、著明な脳室拡大、著明な大脳萎縮など他の原因によるパーキンソニズムであることを明らかに示す所見の存在をいう。

注3) 薬物に対する反応はできるだけドーパミン受容体刺激薬又はL-DOPA 製剤により判定することが望ましい。

〔特定疾患治療研究事業の対象範囲〕

診断基準によりパーキンソン病と診断された者のうち、Hoehn&Yahr重症度（表）3度以上で、かつ日常生活、通院に部分又は全面介助を要する生活機能障害度2～3度の者とする。

表：Hoehn&Yahr重症度

0度	パーキンソニズムなし
1度	一側性パーキンソニズム
2度	両側性パーキンソニズム。姿勢反射障害なし
3度	軽～中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害あり。日常生活に解除不要
4度	高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうか可能
5度	介助なしにはベッド又は車椅子生活

## 21. アミロイドーシス

## 【主要項目】

1 免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシス  
(略)

## (1) 概念

免疫グロブリンに由来する免疫グロブリン性アミロイドーシスは、旧分類の原発性アミロイドーシスの大部分と骨髄腫に伴うアミロイドーシスが含まれる。

反応性AAアミロイドーシスは統発性アミロイドーシスの大部分で、関節リウマチ、炎症性腸疾患、気管支拡張症、結核に続発する。

老人性TTRアミロイドーシスは、主として心臓、手関節を代表とする大関節に沈着し、そのアミロイド蛋白は野性型トランスサイレチンである。

(2) 主要事項  
(略)

## ① 主要症状及び所見

(a) (略)

(b) 心電図における低電位・不整脈・伝導ブロック・QS型(V1~V3)・低血圧・起立性低血圧・心肥大

(c) (略)

(d) (略)

(e) (略)

(f) (略)

(g) (略)

(h) (略)

(i) (略)

(j) (略)

(k) (略)

(l) 免疫グロブリン異常:血清中にM蛋白又は尿中にベンス・ジョーンズ蛋白をみる  
ことがある。

## ② (略)

## (3) (略)

## 21. アミロイドーシス

## 【主要項目】

## 1 免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシス

免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシスは、臨床症状の類似点が多く、そのみでは鑑別することが困難であるので1つの診断基準として作成している。

## (1) 概念

免疫グロブリンに由来する免疫グロブリン性アミロイドーシスは、旧分類の原発性アミロイドーシスの大部分と骨髄腫に伴うアミロイドーシスが含まれる。

反応性AAアミロイドーシスは統発性アミロイドーシスの大部分で、関節リウマチ、炎症性腸疾患、気管支拡張症、結核に続発する。

老人性TTRアミロイドーシスは、主として心臓、手関節を代表とする大関節に沈着し、そのアミロイド蛋白はトランスサイレチンである。

## (2) 主要事項

まず免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシスの可能性を思い  
つくこと、症状が多彩であるため念頭がないことが多い。生検のみが生前確診の手段  
であるので、本症の可能性を考えつつ生検して診断に至るべきである。骨髄腫及び類  
縁疾患のときはもちろん、長期にわたる難治性炎症性疾患(特に関節リウマチ)では  
必ず本疾患の可能性を考えてみる必要がある。

## ① 主要症状及び所見

(a) 全身衰弱・体重減少・貧血・浮腫・呼吸困難・胸痛・紫斑

(b) 心電図における低電位・不整脈・ブロック・QS型(V1~V3)・低血圧・起立性  
低血圧・心肥大

(c) 頑固な便秘・下痢を主徴とする胃腸障害、吸収不良症候群

(d) 蛋白尿・腎機能障害

(e) 肝腫大・脾腫大・ときにリンパ節腫大

(f) 巨舌

(g) shoulder-pad sign, その他関節腫大

(h) 多発性ニューロパチー

(i) 手根管症候群

(j) 皮膚の強皮症様肥厚、結節

(k) 甲状腺、唾液腺などの硬性腫大

(l) 免疫グロブリン異常:血清中にM蛋白又は尿にベンス・ジョーンズ蛋白をみるこ  
とがある。

## ② 参考事項

[皮膚症状からみた全身性アミロイドーシス診断指針]

全身性アミロイドーシスの中で、原発性アミロイドーシスと多発性骨髄腫に合併  
するアミロイドーシスの半数以上に皮膚症状がみられ、診断の手がかりになる。ア  
ミロイドの沈着しやすい眼瞼、頸、頭、外陰及び肛門周囲に、沈着量に応じて米粒  
大位の丘疹から大きな腫瘤まで生じる。硬く、黄色調を帯び、しばしば紫斑を伴う。  
強皮症様に硬くなることもある。

## (3) 生検

皮膚・腎などで疑わしい病変があれば生検する。そのような部位がなければ内視鏡  
下の胃・十二指腸生検、直腸生検が望ましい。胃生検は胃前庭部で粘膜筋板以下まで  
深めにとることが重要であり、十二指腸では球部後壁から採取する。また、従来より  
行われている直腸生検では浣腸後(通常はグリセリン浣腸液120mlでよい)、直腸後



新	現行
<p>(4) (略)</p> <p>(5) 診断の基準</p> <p>① 確定 生検で陽性。</p> <p>② (略)</p> <p>③ 可能性を考慮 主要症状及び所見のうち (a), (b) の1つ以上が存在する場合は一応免疫グロブリン性、反応性AAあるいは老人性TTRアミロイドーシスの可能性を考慮してみる。</p> <p>2 家族性アミロイドニューロパチー</p> <p>(1) (略)</p> <p>(2) (略)</p> <p>① (略)</p>	<p>壁から粘膜炎下組織を含む小片をとる。また近年、腹壁の脂肪吸引生検 (abdominal fat aspiration biopsy) が広く行われている。臍周囲部の腹壁を局麻後、18ゲージの注射針で脂肪層を強く吸引して脂肪滴を得て、スライドガラス上に脂肪滴を数個載せて2枚のスライドガラスで押しつぶすようにして塗抹標本作製し、乾燥後に検討を行う。生検組織はヘマトキシリン・エオシン染色のほかにアルカリコンゴ赤染色をし、またその標本を偏光顕微鏡下で観察する。偏光観察には簡単に普通顕微鏡に装着できる偏光板が安価で市販されている。アミロイドは緑色の強く輝く複屈折を呈する。免疫組織化学的染色でAL, AA, トランスサイレチンを証明することができる (もし、不可能ならば専門家に連絡することが望ましい)。電子顕微鏡観察も有用であり、それが不可能ならば小片を2%グルタルアルデヒドで固定し、4℃に保存して、専門家に連絡することが望ましい。</p> <p>(4) 免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシスの疑いのある患者で避けるべき検査</p> <p>① 肝生検 出血の危険がある。</p> <p>② 多量のベンス・ジョーンズ蛋白尿があるときはIVP (経静脈腎盂撮影) で無尿を誘発する危険がある。</p> <p>(5) 診断の基準</p> <p>① 可能性を考慮 (ほぼ確定) 主要症状及び所見のうち (a), (h) の1つ以上が存在する場合は一応免疫グロブリン性、反応性AAあるいは老人性TTRアミロイドーシスの可能性を考慮してみる。</p> <p>② 疑い 主要症状及び所見のうち (a) ~ (k) の1つ以上を認め、かつ (l) が陽性の場合には免疫グロブリン性 (原発性) アミロイドーシスが疑われる。</p> <p>③ 確定 生検で陽性。</p> <p>2 家族性アミロイドニューロパチー</p> <p>(1) 概念 初期には末梢神経と自律神経に高度のアミロイド沈着が起り、進行期には、心臓、消化管、腎臓も障害される。主要病像は多発性ニューロパチーと自律神経機能不全である。沈着するアミロイド蛋白はIとII型では変異トランスサイレチン、III型は変異アポリポ蛋白AI, IV型では変異ゲルソリンである。</p> <p>(2) 主要事項</p> <p>① 主要症状</p> <p>(a) 感覚障害 左右対称性に、下肢又は上肢末端から始まる。温度覚、痛覚が早く、かつ強く侵され (解離性感覚障害)、振動覚、位置覚は進行期に侵される。手根管症候群で発症する場合もある。</p> <p>(b) 運動障害 感覚障害より数年遅れて出現し、筋萎縮、筋力低下が下肢又は上肢末端から始まる。</p> <p>(c) 自律神経系の障害</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1 陰萎 (男性)</li> <li>2 胃腸症状 (激しい嘔気・嘔吐発作、ひどい便秘と下痢の交代、不定な腹痛、腹部重圧感)</li> <li>3 起立性低血圧 (立ちくらみ、失神)</li> <li>4 膀胱障害 (排尿障害、尿失禁など)</li> </ol>

新	現行
<p>② (略)</p> <p>③ (略)</p> <p>④ 組織所見 末梢神経, 胃・直腸, 皮膚, 腹壁脂肪の吸引生検でアミロイド沈着を認める。</p> <p>(3) 参考事項</p> <p>① (略)</p> <p>② (略)</p> <p>③ (略)</p> <p>④ (略)</p> <p>⑤ (略)</p> <p>⑥ (略)</p> <p>⑦ 末梢神経, 皮膚, 胃・直腸などの臓器生検でアミロイド沈着を認める。</p> <p>⑧ 検査所見</p> <p>(a) (略)</p> <p>(b) (略)</p> <p>(c) Technetium-<sup>99m</sup>-Pyrophosphate (Tc-<sup>99m</sup>-PYP) 心筋シンチグラフィ：陽性画像</p> <p>(d) 末梢神経伝導速度の低下</p> <p>⑨ (略)</p> <p>⑩ (略)</p> <p>(4) 臨床診断の基準</p> <p>① 確実 主要事項①の中の (a) ~ (c) の2つ以上とアミロイド前駆蛋白の遺伝子異常を認める場合</p> <p>② 疑い 家系内に確実者があり, 主要事項①の中の (a) ~ (c) の1つ以上を認める場合</p> <p>【特定疾患治療研究事業の対象範囲】 (略)</p>	<p>5 皮膚症状 (皮膚栄養障害, 発汗異常, 難治性潰瘍)</p> <p>6 心障害 (心伝導障害による不整脈, 心不全)</p> <p>② 発病は緩徐で, 経過は漸次進行性である。</p> <p>③ 遺伝様式 常染色体優性 (問診のみでは遺伝歴が不明なことがある)</p> <p>④ 組織所見 末梢神経, 胃・直腸, 皮膚, 腹壁脂肪の吸引生検でアミロイド沈着を認める。</p> <p>(3) 参考事項</p> <p>① 発病年齢は通常20~40歳代であるが, 集積地以外の家系は50歳以後の高齢発症である。</p> <p>② 初発症状は四肢末端のしびれと自律神経障害</p> <p>③ 感覚障害が体幹に及ぶと, 胸腹部に島状の感覚低下領域を認める。</p> <p>④ 心障害, 腎障害は遅れて出現し, 次第に心不全, 尿路感染症, 尿毒症を合併し, 悪液質となる。</p> <p>⑤ 瞳孔の不整, 対光反射の消失を認めることがある。</p> <p>⑥ 硝子体混濁を初発症状とすることがある。</p> <p>⑦ 末梢神経, 皮膚, 胃・直腸などの臓器生検でアミロイド沈着を認める。</p> <p>⑧ 検査所見</p> <p>(a) 心電図: 伝導障害と心筋障害</p> <p>(b) 心エコー: 心筋の肥厚とエコー輝度の増強</p> <p>(c) 末梢神経伝導速度の低下</p> <p>⑨ Mass spectrometryやラジオイムノアッセイ法による血清中の変異トランスサイレチンの検出</p> <p>⑩ トランスサイレチン, ゲルソリン等の遺伝子診断</p> <p>(4) 臨床診断の基準</p> <p>① 疑い 家系内に確実者があり, 主要事項①の中の (a) ~ (c) の1つ以上を認める場合</p> <p>② 確実 主要事項①の中の (a) ~ (c) の2つ以上と④及び⑩又は⑪の検査でアミロイド前駆蛋白の遺伝子異常を認める場合</p> <p>【特定疾患治療研究事業の対象範囲】 本事業の対象となる病型は, 免疫グロブリン性アミロイドーシス, 家族性アミロイドーシス及び老人性TTR型アミロイドーシスに限られる。</p>

## 22. 後縦靱帯骨化症

1 自覚症状ならびに身体所見  
(略)2 血液・生化学検査所見  
(略)

## 3 画像所見

## (1) 単純X線

後縦靱帯骨化は側面像で椎体後縁に並行する骨化像として認められ、4型に分類される。黄色靱帯骨化は椎弓間に観察される。

## (2) (略)

## (3) (略)

## (4) MRI

靱帯骨化による脊髄の圧迫病態をみるには、MRIが有用である。

## 4 診断

脊椎X線像所見に加え、1に示した自覚症状並びに身体所見が認められ、それが靱帯骨化と因果関係があるとされる場合、本症と診断する。

5 鑑別診断  
(略)6 特定疾患治療研究対象患者の認定基準  
(略)

## 22. 後縦靱帯骨化症

## 1 自覚症状ならびに理学所見

- ① 四肢・躯幹のしびれ、痛み、知覚障害
- ② 四肢・躯幹の運動障害
- ③ 膀胱直腸障害
- ④ 脊柱の可動域制限
- ⑤ 四肢の腱反射異常
- ⑥ 四肢の病的反射

## 2 血液・生化学検査所見

一般に異常を認めない。

## 3 画像所見

## (1) 単純X線

X線側面像において、後縦靱帯骨化症では椎体後縁に並行する骨化像を示す。

## (2) 断層写真

単純X線写真により靱帯骨化の有無の判定が困難な場合は、側面断層写真が有用である。

## (3) CT

靱帯骨化の脊柱管内の拡がりや横断面での骨化の形態は、CTによりとらえられる。

## (4) MRI

靱帯骨化による脊髄の圧迫病態をみるには、MRIが有用である。靱帯骨化は多くは低信号を呈するが、骨化巣内に高信号域を認める例があり、小骨髄腔を描出したものと考えられる。

## 4 鑑別診断

後縦靱帯骨化症に類似した症状又は徴候を呈するために鑑別診断上注意を要する疾患として次のものがある。強直性脊椎炎、変形性脊椎症、強直性脊椎骨増殖症、脊柱管狭窄症、椎間板ヘルニア、脊柱奇形、脊椎・脊髄腫瘍、運動ニューロン疾患、痙性脊髄麻痺(家族性痙性対麻痺)、多発性神経炎、脊椎炎、末梢神経障害、筋疾患、脊髄小脳変性症、脳血管障害、その他。

## 5 特定疾患治療研究対象患者の認定基準

下記の(1)、(2)の項目を満たすものを認定対象とする。

- (1) X線写真上で、脊柱靱帯骨化(後縦靱帯骨化)を証明し、しかもそれが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴うもの。
- (2) 運動機能障害の評価は、日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髄症治療成績判定基準(表)の上肢運動機能Ⅰと下肢運動機能Ⅱの評価で認定する。  
頸髄症：Ⅰ上肢運動機能Ⅱ下肢運動機能のいずれかが2点以下  
(ただし、Ⅰ、Ⅱの合計点数が7点でも手術治療を行う場合は認める)  
胸髄症あるいは腰髄症：Ⅱ下肢運動の評価項目が2点以下  
(ただし、3点でも手術治療を行う場合は認める)

新

表：日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髄症治療成績判定基準（抜粋）  
（略）

現行

表：日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髄症治療成績判定基準（抜粋）

I 上肢運動機能

- 0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。
- 1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。
- 2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。
- 3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。
- 4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする。  
2 スプーンは、市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

II 下肢運動機能

- 0. 歩行できない。
- 1. 平地でも杖又は支持を必要とする。
- 2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。
- 3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。
- 4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。  
2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。