

免疫系疾患分野

混合性結合組織病

1. 概要

全身エリテマトーデス、強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎などの臨床所見が混在することを特徴とする自己免疫疾患の一つであり、血清中に抗 U1-RNP 抗体が高力価陽性を特徴とする。性別では女性に多く、男女比は 1 : 13~16、年齢では 30~40 歳台に好発するが、小児から高齢者まであらゆる年齢層に発症する。日本では特定疾患に指定されている。

2. 疫学

約 8600 人(平成 20 年調査)

3. 原因

他の膠原病と同様、直接的な発症原因が不明な全身性自己免疫疾患である。

患者血清中に抗 U1-RNP 抗体と呼ばれる細胞核成分と反応する抗核抗体（自己抗体）が検出されることから、自己免疫疾患と考えられており、MCTD は抗 U1-RNP 抗体の存在と密接に関係していると考えられている。

4. 症状

初発症状はレイノー現象と関節炎が大半を占める。身体所見では、指の腫脹、手背の腫脹、多発関節炎、リンパ節腫脹、顔面紅斑、手指の皮膚硬化、食道病変、筋炎など。検査所見としては、白血球減少、リンパ球減少、血小板減少、免疫学的所見としては、抗 U1-RNP 抗体陽性がある。

5. 合併症

肺高血圧症、無菌性髄膜炎、三叉神経障害。

その他、シェーグレン症候群や橋本病、間質性肺炎もときに合併する。

6. 治療法

MCTD の治療は症状や重症度に応じて、副腎皮質ステロイドを中心とする薬物療法が多用され、中等量（プレドニゾロン換算 30mg/日）以下で大多数の症例が反応する。

レイノー現象に対しては寒い環境やストレスを避けるようにし、薬剤としては血管拡張薬が有用である。

肺高血圧症に対しては、酸素吸入は有用であり、薬物療法では、エンドセリン受容体拮抗薬、プロスタサイクリン、ホスホジエステラーゼ 5 型阻害薬など用いられる。

7. 研究班

混合性結合組織病の病態解明、早期診断と治療法の確立に関する研究班