

## <診断基準>

### 1 概念

全身性エリテマトーデス、強皮症、多発性筋炎などにみられる症状や所見が混在し、血清中に抗 U1RNP 抗体がみられる疾患である。

### 2 共通所見

- ① イノー現象 ② 指ないし手背の腫脹

### 3 免疫学的所見

抗 U1RNP 抗体陽性

### 4 混合所見

#### (1) 全身性エリテマトーデス様所見

- ① 多発関節炎
- ② リンパ節腫脹
- ③ 顔面紅斑
- ④ 心膜炎又は胸膜炎
- ⑤ 白血球減少( $4,000/\mu\ell$ 以下)又は血小板減少( $10$  万/ $\mu\ell$ 以下)

#### (2) 強皮症様所見

- ① 手指に限局した皮膚硬化
- ② 肺線維症、拘束性換気障害( $\%VC=80\%$ 以下)又は肺拡散能低下( $\%DLco=70\%$ 以下)
- ③ 食道蠕動低下又は拡張

#### (3) 多発性筋炎様所見

- ① 筋力低下
- ② 筋原性酵素(CK 等)上昇
- ② 筋電図における筋原性異常所見

### 5 診断

- ・ 2 の1所見以上が陽性
- ・ 3 の所見が陽性
- ・ 4 の(1)、(2)、(3)項のうち、2 項以上につき、それぞれ 1 所見以上が陽性

以上の3項目を満たす場合を混合性結合組織病と診断する。

### 付記

1 抗 U1RNP 抗体の検出は二重免疫拡散法あるいは酵素免疫測定法(ELISA)のいずれでもよい。ただし、二重免疫拡散法が陽性で ELISA の結果と一致しない場合には、二重免疫拡散法を優先する。

2 以下の疾患標識抗体が陽性の場合は混合性結合組織病の診断は慎重に行う。

- ① 抗 Sm 抗体
- ② 高力価の抗二本鎖 DNA 抗体
- ③ 抗トポイソメラーゼ I 抗体 (抗 Scl-70 抗体)
- ④ 抗 Jo-1 抗体

3 肺高血圧症を伴う抗 U1RNP 抗体陽性例は、臨床所見が十分にそろわなくとも、混合性結合組織病に分類される可能性が高い。

## <重症度分類>

### MCTDの障害臓器別の重症度分類

中等症以上を対象とする。

重症度	障害臓器	臨床所見
重症:	中枢神経症状 無菌性髄膜炎 肺高血圧症(最も重要な予後規定因子) 急速進行性間質性肺炎 進行した肺線維症 重度の血小板減少 溶血性貧血 腸管機能不全	痙攣、品質性機能障害、精神病、脳血管障害(頻度はまれ) 頭痛、嘔気、嘔吐(NSAID 誘発性に注意) 息切れ、動悸、胸骨後部痛 急速に進行する呼吸困難、咳嗽 動悸、息切れ、咳嗽 出血傾向、紫斑 高度の貧血 吸収不良症候群、偽性腸閉塞
中等症:	発熱 リンパ節腫脹 筋炎 食道運動機能障害 漿膜炎 腎障害 皮膚血管炎 皮膚潰瘍、手指末端部壊死 肺線維症 末梢神経障害 骨破壊性関節炎	疾患活動性の高い時に見られる 疾患活動性の高い時に見られる 筋力低下、筋痛、筋原性酵素上昇。時に重症例あり 逆流性食道炎、胸やけ、心裂部痛 胸水、心嚢液貯留 蛋白尿(ネフローゼ症候群、腎不全移行もまれではあるが見られる) 紫斑、爪床出血、皮膚梗塞 重度の末梢循環障害による 進行は緩徐であるが、比較的早く進行する側もある 三叉神経障害が多い 関節リウマチ株の関節破壊が時に見られる
軽症:	レイノー現象 指ないし手の腫脹 紅斑 手指に限局する皮膚硬化 非破壊性関節炎	寒冷刺激による血管攣縮により手指の色調変化。時に難治性 MCTD の診断上重要だが臨床的に問題となることはない 顔面、手掌などに多い 軽度にとどまるが、手指の屈曲拘縮をきたしうる 関節破壊は通常ないが時に見られる

### ※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ヵ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。