

混合性結合組織病

日本医科大学小児科学教室 榎崎 秀彦, 伊藤 保彦

KEY WORDS

- 混合性結合組織病
- MCTD
- 小児膠原病
- 抗U1-RNP抗体

Mixed connective tissue disease.

Hidehiko Narazaki (講師)
Yasuhiko Itoh (大学院教授)

はじめに

混合性結合組織病(mixed connective tissue disease : MCTD)は、1972年に Sharpらによって提唱された症候群で抗U1-RNP抗体単独陽性・Raynaud現象を中核的所見とし、全身性エリテマトーデス(systemic lupus erythematosus : SLE), 全身性強皮症(systemic sclerosis : SSc), 多発性筋炎(polymyositis : PM)の3疾患の特徴が混在した臨床像を呈する¹⁾。MCTDはあくまでも単一疾患であり、複数の膠原病診断基準を同時に満たすoverlap症候群とは全く異なる疾患概念である。ただし海外ではMCTDという疾患名自体を認めない研究者も少なくない。

小児期発症MCTD(JMCTD)は、発症初期にSScやPM様所見を呈することは少なく、Raynaud現象から発症することが多い。数ヶ月～数年経過してから、弛張熱・関節炎・筋力低下・顔面皮疹などの症状が続発することが多

い。年齢層による症状の傾向が異なり、幼少期はSLE, 青年期になるにつれSSc症状が徐々に加わる。重度な腎臓および中枢神経障害を伴うことは少なく、予後は肺高血圧症の発症と伸展度による。

I. 病因・病態

明らかな病因・病態はわかっていないことが多いが、共通症状としての抗U1-RNP抗体と他に産生される自己抗体による機序が考えられている²⁾。U1-RNP(図1)は外来抗原(ヘルペスウイルス属やレトロウイルス, 真菌など)との分子相同性があり, U1-RNPの構成成分であるU1-RNAは、自己抗原としてToll-like receptor (TLR-3, 7, 8)を介して免疫応答を惹起する³⁾。TLRを介して樹状細胞からのタイプ1インターフェロン産生を誘導し、樹状細胞を分化・活性化させる。その結果、自己反応性T細胞のeffector T細胞とregulatory T細胞