

## 封入体筋炎としては非典型的な臨床経過を呈した

### 抗 cN1A 抗体陽性の炎症性筋疾患 6 例

研究協力者：森 まどか<sup>1)</sup>

共同研究者：川添 僚也<sup>1)</sup> 西村 洋昭<sup>2)</sup> 大矢 寧<sup>1)</sup>

金井 雅裕<sup>1)</sup> 西川 敦子<sup>1)</sup> 池田 謙輔<sup>1)</sup>

山本 敏之<sup>1)</sup> 西野 一三<sup>2), 3)</sup> 村田 美穂<sup>1)</sup>

1) 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科

2) 同 神経研究所 疾病研究第一部

3) 同 トランスレーショナル・メディカル・センター

#### A：研究目的

近年、封入体筋炎（inclusion body myositis, 以下 IBM）の診断的マーカーとして抗 cytosolic 5' nucleotidase 1A（以下 cN1A）抗体が注目されている。陽性症例を詳細に検討し、抗 cN1A 抗体の臨床的意義について検討した。

#### B：研究方法

IBM 診断基準として 2010 年封入体筋炎 (IBM) の臨床病理学的調査および診断基準の精度向上に関する研究班、および 2011 年 188th ENMC International Workshop 双方を満たす症例を IBM と診断した。当センター病院神経内科で「筋炎の統合的診断」プロジェクト研究に参加し、抗 cN1A 抗体を測定した 49 名のうち、抗体陽性症例について検討した。IBM 以外の臨床診断であった患者の初発症状、筋力、嚥下障害、合併疾患および治療

への反応性を検討した。抗 cN1A 抗体測定に関しては原著を参考に ERISA 法で行った[西村ら、投稿中]

（倫理面への配慮）

特になし

#### C：研究結果

7 例（男性 3, 女性 4）が該当した。ENMC および 2010 年 IBM 班双方を満たす症例は 1 例のみで、その他の最終診断は多発筋炎 3 例、抗 SRP 抗体陽性壊死性ミオパチー 1 例、強皮症合併筋炎 1 例、筋サルコイドーシス 1 例だった。

IBM 以外の症例では、全例手指屈筋や大腿四頭筋の著明な筋力低下は認めなかった。多発筋炎 2 例、強皮症合併筋炎 1 例、筋サルコイドーシス症例の計 4 例は筋力低下に比して高度の嚥下障害を呈した。筋病理では全例 CD8 陽性炎症細胞浸潤を伴う HLA-ABC 抗体

の異所性発現を認めた。筋サルコイドーシス例のみ筋病理でサルコイド結節とともにごく少量の縁取り空胞を認めた。

一方 IBM の診断基準を満たす症例 7 例中、抗体陽性例は 1 例のみだった。炎症性筋疾患以外の症例群（筋ジストロフィー・ミオパチーなど）17 例では抗体陽性例は見られなかった。

#### **D：考察**

抗 cN1A 抗体は炎症性筋疾患のうち嚥下障害が強い症例に関係がある症例で陽性だったが、嚥下障害が強い症例の全例が陽性ではなく解釈には症例の蓄積が必要である。既報告との感度・特異度の相違および上記のような特異な経過をとった症例が存在する背景として、NCNP に集積する非典型的慢性筋疾患を調査の母集団としたことに起因する可能性がある。また、検査方法の相違も影響した可能性がある。

#### **E：結論**

抗 cN1A 抗体は高度の嚥下障害と関係がある可能性を考えた。IBM の診断ツールとしては感度・特異度とも高いとは言えない。

#### **F：健康危険情報**

特になし

#### **G：研究発表**

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

##### **1：論文発表**

1. Mori-Yoshimura M, Oya Y, Yajima H, Yonemoto N, Kobayashi Y, Hayashi YK, Noguchi S, Nishino I, Murata M: GNE myopathy: a prospective natural history

study of disease progression. *Neuromuscul Disord* 2014 May; 24(5):380–386.

2. Mori-Yoshimura M, Hayashi YK, Yonemoto N, et al.

Nationwide patient registry for GNE myopathy in Japan. *Orphanet J Rare Diseases* 2014 Oct;11:9:150 Oct

#### **2：学会発表**

#### **H：知的所有権の取得状況（予定を含む）**

##### **1：特許取得**

なし

##### **2：実用新案登録**

なし

##### **3：その他**

特になし