

## (資料 2) 小児期発症全身性強皮症 全国疫学調査

表 1 小児期発症全身性強皮症 二次調査 患者背景

	全身性強皮症全体 n=132	びまん皮膚硬化型 (dcSSc) n=84	限局皮膚硬化型 (lcSSc) n=40	病型不明 n= 8
病型の割合		63.6%	30.3%	6.1%
男性:女性 (女性の割合%)	1:3.6 (78.0%)	1:3.4 (77.3%)	1:7 (87.5%)	1:0.6 (37.5%)
男性 (人)	29	19	5	5
女性 (人)	103	65	35	3
調査時年齢 (歳)	22.8	24.2	20.9	18.3
発症年齢 (歳)	11.2	11.2	11.0	12.2
診断時年齢 (歳)	13.9	13.4	14.5	15.8
発症～診断 (年)	2.6	2.1	3.7	2.8
罹病期間 (年)	9.2	11.1	6.9	2.4

図1

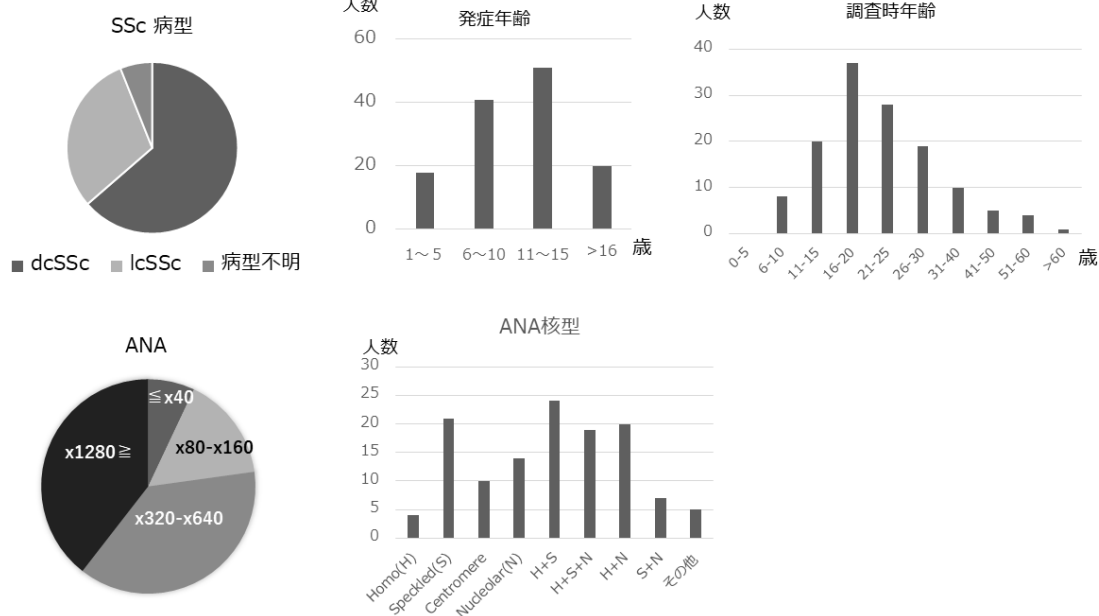


表2 自己抗体

自己抗体	全身性強皮症全体 n=132	びまん皮膚硬化型 n=84	限局皮膚硬化型 n=40	病型不明 n=8	
トポイソメラーゼI	78/126 (61.9%)	57/84 (67.8%)	17/37 (45.9%)	4/8 (50%)	
セントロメア	16/117 (13.7%)	6/75 (8.0%)	9/35 (25.7%)	1	
U1RNP	23/121 (19.0%)	14/76 (18.4%)	7/38 (18.4%)	2	
RNAポリメラーゼIII	2/94 (2.1%)	1/58 (1.7%)	1/29 (3.4%)	0	
SSA	23/117 (19.7%)	17/73 (23.2%)	6/37 (16.2%)	0	
SSB	8/95 (8.4%)	6/60 (10.0%)	2/31 (6.5%)	0	
RF	28/104 (26.9%)	18/64 (28.1%)	8/33 (24.2%)	2	
その他	Ku	6	4	2	0
	dsDNA	4	3	1	0
	U3RNP	2	2	0	0
	Sm	3	3	0	0
	Th/To	2	1	1	0
	ループスアンチコアグラント	2	2	0	0
	PM-scl	1	0	1	0
	ARS	1	1	0	0
	ACPA	1	0	1	0
ミトコンドリアM2	1	1	0	0	

表3 合併疾患、家族歴

	全体 n=132	びまん皮膚硬化型 n=84	限局皮膚硬化型 n=40	病型不明 n=8
オーバーラップ 人数 (%)	34 (25.8%)	24 (28.5%)	8 (20.0%)	2
全身性エリテマトーデス (SLE)	12 (9.1%)	8 (9.5%)	3 (7.5%)	1
筋炎	10 (7.6%)	5 (6.0%)	4 (10.0%)	1
若年性特発性関節炎(JIA)/関節リウマチ(RA)	7 (5.3%)	5 (6.0%)	2	
シェーグレン症候群	7 (5.3%)	5 (6.0%)	2	
抗リン脂質抗体症候群 (APS)	3	2	1	
混合性結合組織病	2	2		
その他	慢性甲状腺炎, 菊池病			
家族歴あり 人数 (%)	27 (20.5%) RA10、SLE5、 SSc2、JIA1	13 (15.5%) RA6、SSc2、SLE1 APS1、MCTD1 詳細不明2	11 (27.5%) RA4、SLE2、JIA1、 皮膚筋炎1、橋本病1、 ベーチェット病1、 潰瘍性大腸炎1	3(37.5%) SLE2, 詳細不明1

表4 臓器病変 ①

臓器病変		全体 n=132	びまん皮膚硬化型 n=84	限局皮膚硬化型 n=40	病型不明 n=8
皮膚	皮膚	41 (31.1%)	25 (29.8%)	16 (40%)	0
	手指腫脹	13 (9.8%)	3 (3.6%)	10 (25%)	0
	毛細血管拡張	30 (22.7%)	22 (26.2%)	8 (20%)	0
血管	血管	129 (97.7%)	83 (98.8%)	40 (100%)	6
	レイノー現象	121 (91.7%)	80 (95.2%)	35 (87.5%)	6
	爪上皮出血点	68 (51.5%)	52 (61.9%)	15 (37.5%)	1
	爪郭部毛細血管異常	59 (44.7%)	46 (54.8%)	13 (32.5%)	0
	手指陥凹性癬痕	61 (46.2%)	49 (37.1%)	10 (25%)	2
	指尖潰瘍	69 (52.2%)	54 (40.9%)	13 (32.5%)	2
肺病変	肺病変	70 (53.0%)	50 (59.5%)	17 (42.5%)	3
	間質性肺疾患	53 (40.2%)	40 (47.6%)	11 (27.5%)	2
	FVC低下	45 (34.1%)	37 (44.0%)	7 (17.5%)	1
	DLco低下	39 (29.5%)	29 (34.5%)	8 (20%)	2
	KL-6上昇	42 (31.8%)	32 (38.1%)	10 (25%)	0
心病変	心病変	19 (14.4%)	17 (20.2%)	1	1
	肺高血圧症	10 (7.6%)	9 (10.7%)	1 (2.5%)	0
	心嚢液貯留	6 (4.5%)	5 (6.0%)	0	1
	不整脈	5 (3.8%)	5 (6.0%)	0	0
	心不全	1	1	0	0

表5 臓器病変 ②

臓器病変		全体 n=132	びまん皮膚硬化型 n=84	限局皮膚硬化型 n=40	病型不明 n=8
筋骨格	筋骨格	53 (40.1%)	39 (46.4%)	11 (27.5%)	3
	筋力低下	13 (9.8%)	10 (11.9%)	2 (5%)	1
	筋炎	16 (12.1%)	11 (13.1%)	3 (7.5%)	2
	関節炎	22 (16.7%)	15 (17.9%)	5 (12.5%)	2
	関節拘縮	33 (25%)	29 (34.5%)	3 (7.5%)	1
消化器	消化器	48 (37.9%)	34 (40.4%)	14 (35%)	2
	胃食道逆流	44 (33.3%)	31 (36.9%)	11 (27.5%)	2
	食道蠕動運動低下	19 (14.4%)	12 (14.3%)	6 (15%)	1
	嚥下障害	5 (3.8%)	3 (3.6%)	2 (5%)	0
	下痢	2 (1.5%)	1	1	0
	偽性腸閉塞	3 (2.3%)	2	1	0
腎病変	腎病変	12 (9.1%)	9 (10.7%)	2 (5%)	1
	GFR低下	5 (3.8%)	5 (6.0%)	0	0
	蛋白尿	6 (4.5%)	4 (4.8%)	1	1
	腎クリーゼ	0	0	0	0
	高血圧	3 (2.3%)	2	1	0

表6 治療 ①

内科治療 あり 110 (83.3%) なし 14 (10.6%) 不明 8 (6.1%)					
治療	使用歴あり	有効/無効	継続中	中止	不明
プレドニゾン	88 (66.7%)	75/6 (85.2%)	57 (64.8%)	28 (30.8%)	4
メチルプレドニゾンパルス	43 (32.6%)	37/2 (86.0%)			
メトトレキサート	18 (13.6%)	12/3 (66.7%)	12 (66.7%)	6 (33.3%)	0
タクロリムス	18 (13.6%)	12/3 (66.7%)	11 (61.1%)	5 (27.8%)	2
シクロスポリン	8 (6.1%)	5/3 (62.5%)	2 (25%)	6 (75%)	0
シクロフォスファミド	37 (28.0%)	31/3 (83.8%)	0	33 (89.1%)	1
アザチオプリン	21 (15.9%)	13/6 (61.9%)	8 (36.3%)	13 (61.9%)	1
ミコフェノール酸モフェチル	37 (28.0%)	32/2 (86.4%)	31 (83.8%)	3 (8.1%)	3

表7 治療 ②

内科治療	使用歴あり	有効/無効	継続中	中止	不明
Caブロッカー	20 (15.1%)	17/2 (85%)	14 (70%)	4 (20%)	2
アンプリセンタン	0				
ボセンタン	46 (34.8%)	41/2 (89.1%)	35 (76.1%)	7 (15.2%)	6
シルデナフィル	2 (1.5%)	2/0	1 (50%)	1 (50%)	0
タダラフィル	6 (4.5%)	6/0	5 (83.3%)	0	2
ベラプロスト	50 (37.9%)	45/3 (90%)	29 (58%)	16 (32%)	7
エボプロステロール	0				
ピルフェニドン	3 (2.3%)	3/0	4 (100%)	0	0
ニンテダニブ	16 (12.1%)	12/2 (75%)	11 (68.8%)	4 (25%)	1
マシテンタン	2 (1.5%)	1/1 (50%)	1 (50%)	0	1
リオシグアト	0				

表8 治療 ③

内科治療	使用歴あり	有効/無効	継続中	中止
生物学的製剤	17 (12.8%)	16/1 (94.1%)	14 (82.3%)	1
トシリズマブ	8 (6.1%)			
リツキシマブ	3 (2.3%)			
アバタセプト	2 (1.5%)			
プロタルマブ	2 (1.5%)			
エタネルセプト	1 (0.8%)			
その他の治療				
PBSCT	0			
UV	1	1		
リハビリテーション	22(16.7%)	21/1 (95.5%)		