

皮膚筋炎

1. 疾患名ならびに病態

皮膚筋炎/多発性筋炎（小児慢性特定疾病・指定難病の対象疾病リスト上での疾病名）¹⁻²⁾

若年性皮膚筋炎は 18 歳未満で発症し、筋および皮膚に臓器障害を来す炎症性筋疾患である。皮膚所見を認めるものの筋症状および筋炎を示唆する所見を欠く若年発症無筋症性皮膚筋炎、明らかな筋症状は欠くが検査所見で筋疾患が示唆される若年発症低筋症性皮膚筋炎を含む。致死性の間質性肺炎を合併することがあり、小児期発症の膠原病では生命予後が悪い。炎症性筋炎を呈しながら皮膚症状を欠くものは若年性多発性筋炎とされるが、小児においてはまれである。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

筋障害は、肢帯筋、体幹筋はじめ広範囲に筋力低下、筋痛と機能障害の形で対称性に表れる。皮膚病変は、成人と同様にヘリオトロープ疹、ゴットロン丘疹、関節伸側の角化性紅斑、顔面紅斑、爪囲紅斑や爪上皮の延長と点状出血、V 徴候やショール徴候等を認める。血管障害の強いタイプでは皮膚潰瘍を形成する。炎症後の異所性皮下石灰化が特徴的である。合併症の間質性肺炎は無症候性のことも多く、進行すれば咳嗽、呼吸困難を認める。

◇ 診断の時期と検査法

若年性皮膚筋炎は 5-14 歳に比較的多くみられ、女児が約 70%を占める。筋障害は緩徐進行性で、特に乳幼児では筋力低下に気付くのに時間がかかったり、筋ジストロフィーやミオパチーと誤診されたりしやすい。皮疹はアトピー性皮膚炎などの湿疹病変との鑑別を要する。経過として夏季や雪遊び等の紫外線暴露後に顕在化することが多い。初発症状としては爪囲紅斑が最も多く、爪上皮の延長と点状出血は特徴的で診断価値は高い。臨床症状から可能性の高い疾患を絞り、疾患特異性の高い診断のための検査と臓器傷害の程度を調べる検査を行う。

以下に一般的検査に加え診断に必要な検査を掲げる。

筋力低下は徒手筋力テストで評価する。Disease Activity Core Set Measure³⁾を参照する。血清筋原性酵素（CK、アルドラーゼ）が正常範囲であっても本疾患を否定できない。筋の MRI で罹患部位を同定し、全身状態が悪くない限り筋生検を行い、病的に確定診断する。診断を含め治療反応性や予後予測には、抗 ARS 抗体や抗 MDA5 抗体、抗 TIF1- γ 抗体、抗 NXP-2 抗体などの筋炎特異的自己抗体のプロファイルが臨床的に有用である。生命

予後改善の点から、若年性皮膚筋炎の診断時には全例、肺の CT 検査を行う。成人の皮膚筋炎では悪性腫瘍を合併することがあるため悪性腫瘍全般の精査が必要だが、小児では極めて稀であり積極的な精査は必須ではない。

◇ 経過観察のための検査法

各症例において病勢を反映する症状、CK やアルドラーゼなどの筋原性酵素、自己抗体価の変動などを指標として治療効果を評価しながら経過観察する。

◇ 治療法

治療の基本戦略と治療上の注意点は成人患者と同じであるが、小児患者では成長障害、および妊孕性も考慮して治療する必要がある。

治療は糖質コルチコイド(GC)内服が基本であり、GC 抵抗例ではステロイドパルス療法や免疫抑制薬【アザチオプリン、メトトレキサート(MTX)、シクロフォスファミド、シクロスポリン(適応外)、タクロリムス(多発性筋炎・皮膚筋炎に合併する間質性肺炎に承認)、ミコフェノール酸モフェチルなど】を併用する。また、大量免疫グロブリン静注療法も GC 治療抵抗性の例に対して行われる。

◇ 合併症および障がいとその対応

<合併症対策>

生命予後を左右する因子は急性進行性間質性肺炎である。早期からの強力な治療により、生命予後の改善が期待できる。また、再発も少ないとされていることから慢性期を見据えるのではなく、急性期の管理が何より重要である。

筋障害は治療により改善することが多く、60-80%が機能障害を残さず軽快し、最終的に薬物治療を終了できる。ただし、治療開始が極度に遅れた例や抗 SRP 抗体陽性例、抗 HMGR 抗体陽性例は難治性であり、障害を残すことが多い。

<生活上の障害に対する対応>

GC 投与中はその副作用に留意する。適宜、眼科受診や骨粗しょう症の管理などを行う。特に抗 TIF1- γ 抗体陽性例は再燃を繰り返し、慢性の経過をとるため、長期的展望から治療戦略を考える。GC 減量困難例には早期からの免疫抑制薬導入を検討する。

後遺症として筋肉を含む皮下組織の石灰沈着、皮膚の多形皮膚萎縮が残ることがある。広範囲の石灰沈着は機能的に、多形皮膚萎縮は整容面から QOL を低下させる。石灰沈着に対しては確実に有効な薬物治療法はなく、必要に応じて外科的に切除する。化粧による皮膚のカバーメイクを試みても良い。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

リウマチ膠原病内科、皮膚科、呼吸器内科、産婦人科

思春期の若年性皮膚筋炎患者に関する調査では、ほとんどの患者が無治療寛解あるいは治癒に至っており、成人期まで原疾患の治療を継続している例は僅かである。移行期医療を要する例における診療科間の詳細な情報交換、患者教育と心理的サポート、保護者教育が必要な場合がある。例えば中高生時に発症し、活動性のあるまま移行期に入っている場合などである。

病因が未解明の全身性疾患であるため、医療機関への定期的通院が必要であることを患者に説明し、理解を得ることが必要である。成人診療科への移行はその理解が得られてからが望ましい。医療機関への受診を継続することが不可欠であり、それによって医学的情報ばかりでなく、社会福祉情報も得ることができる。成人医療機関を探す手段として、難病情報センターHP から拠点病院を確認することができるが、全ての指定難病に対する医師が揃っている医療機関は少ない。

◇ 成人期の診療の概要

2021 年度の特定期疾患治療研究事業における臨床調査個人票の解析によれば、皮膚筋炎・多発性筋炎の受給者総数は 25,000 名と推定されている。中年発症が最も多く、60 歳以上が 25% である。

全体としての 5 年生存率は約 80% 前後であり、成人発症例では悪性腫瘍と急性進行性間質性肺炎が 2 大死因である。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

治療の中心となる GC や免疫抑制薬の長期内服は様々な副作用をもたらす。従って、病勢を評価しつつ GC や免疫抑制薬の服用量を必要最小量にすることを目標とする。特定の臓器の慢性進行性障害による非可逆的後遺症が存在する場合には、それらに対する治療を継続する必要がある。

◇ 生殖の問題

生殖の問題（妊娠・出産、遺伝の問題等）⁴⁾

若年性皮膚筋炎の活動性が成人期以降まで持続していることは稀である。むしろ、思春期における GC、免疫抑制薬の影響による妊孕性低下が問題になる可能性がある。不妊症が危惧される時には産婦人科を受診する。

アザチオプリン、シクロスポリン、タクロリムスにおける添付文書上の「妊婦又は妊娠している可能性のある婦人への投与禁忌」が、2018 年に「治療上の有益性が危険性を上回ると判断される場合にのみ投与すること」に改められた。ただし、妊娠を希望する場合には主治医と十分に相談することが必要である。

MTX やミコフェノール酸モフェチル、シクロフォスファミドは、妊娠中の使用が禁忌とな

る。

◇ 社会的問題

発症後の経過年数が増えるにつれて病勢は落ち着いてくることが一般的である。しかし、経過中に生じた高度な臓器障害による後遺症は不可逆的であることが多く、これによってQOLが低下する。若年性皮膚筋炎では筋炎の後遺症の可能性は低い。たとえ高度の後遺症が残っている場合でも、教育と福祉の充実および周囲の人々の理解によって高校・大学や社会で活躍する機会は十分にある。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児慢性特定疾病と指定難病に含まれている。ただし、2つの制度では認定する際の観点異なることを理解しておく必要がある。

成人の場合、指定難病として医療費助成の対象となるのは、原則として皮膚筋炎と診断され、「重症度分類等」に照らして病状が一定程度以上に存在する場合である。具体的には、皮膚筋炎では①筋力低下、②筋原性酵素上昇、③活動性の皮疹、④活動性の間質性肺炎のうち1項目以上が該当することと規定されている。

一方、小児慢性特定疾病として医療費助成の対象基準となるのはとなるのは、治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、 γ グロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合とされている。

このように、医療費助成の判定基準が小児と成人では異なるので移行期を過ぎて助成が予想される症例では、あらかじめ双方の助成基準の観察や検査所見を収集するとよい。

◇ 生活支援

指定難病に認定されて重症と判断されれば、世帯の年間収入額に応じて医療費補助を受けることができる。

◇ 社会支援

身体障害者手帳を有する場合や障害者総合支援法の対象となる疾病（難病等）がある場合、日常生活用具給付等事業の対象となる。市町村に申請し、認められれば補助を受けることができる。

[参考資料]

<引用文献>

1) 小児慢性特定疾病情報センター. 皮膚筋炎/多発性筋炎.

https://www.shouman.jp/disease/details/06_01_003/ (参照 2026-01-18)

2) 難病情報センター. 皮膚筋炎/多発性筋炎 (指定難病 50) .

入手先 (https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/upload_files/File/050-202404-kijyun.pdf) , (参照 2026-01-18)

3) 米国国立環境衛生科学研究所の国際共同筋炎評価・臨床研究グループによる Disease Activity Core Set Measure.

<http://www.niehs.nih.gov/research/resources/imacs/diseaseactivity/index.cfm> (参照 2026-01-18)

4) 「関節リウマチ (RA) や炎症性腸疾患 (IBD) 罹患女性患者の妊娠、出産を考えた治療指針の作成」研究班. 全身性エリテマトーデス (SLE)、関節リウマチ (RA)、若年性特発性関節炎 (JIA) や炎症性腸疾患 (IBD) 罹患女性患者の妊娠、出産を考えた治療指針. 入手先 (<https://ra-ibd-sle-pregnancy.org/data/sisin201803.pdf>) , (参照 2026-01-18)

<参考文献>

- ・厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業 自己免疫疾患に関する調査研究班 編集. 多発性筋炎・皮膚筋炎診療ガイドライン 2025. 診断と治療社. 東京. 2025 年
- ・厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業 若年性特発性関節炎を主とした小児リウマチ性疾患の診断基準・重症度分類の標準化とエビデンスに基づいたガイドラインの策定に関する研究班 若年性皮膚筋炎分担班 編集. 若年性皮膚筋炎 (JDM) 診療の手引き 2018 年版. 羊土社. 東京. 2018 年

【文責】

日本小児皮膚科学会、日本小児リウマチ学会、日本リウマチ学会、日本皮膚科学会、以上
順不同