

体が筋線維膜上に形成されて筋線維壊死を来すと考えられている。小児を中心に慢性に経過し筋ジストロフィーと誤診される例があることに注意が必要である。皮膚筋炎は患者筋での遺伝子発現プロファイルからI型インターフェロノパチーであると捉えられるようになっている。I型インターフェロンにより発現が誘導されるMxAの筋線維での発現を見るのが診断に極め

て有用である。その結果、皮膚症状のない皮膚筋炎 (DM sine dermatitis) が確かに存在すること、抗NXP-2抗体と関連することを見出した。ASSの筋病理は、筋束辺縁部壊死と筋周鞘病理により特徴付けられる。皮膚症状を伴うことが多くDMと臨床診断されることが多いが、筋線維でのMxA発現は認めない。従って、ASSはDMとは異なる病態を有する疾患である。

9. 二次性心筋症の診断と治療の進歩

高知大学老年病・循環器内科学 北岡 裕章

心筋症は「心機能障害を伴う心筋疾患」と定義される。本邦では心筋症を、原発性(特発性)心筋症と、心筋障害の原因の明らかな二次性心筋症に分けて分類することが一般的である。その両者は一見形態(表現型)が同じであっても、遺伝子変異を含む病因、予後、治療が異なるため、鑑別診断が重要である。診断への糸口は、二次性心筋症の可能性を考え、詳細な病歴および家族歴の聴取/家系図の作成、心臓のみならず全身の特徴的な身体所見を見逃さないようにすることである。

心エコー検査や心臓カテーテル検査による構造的・機能的異常の評価に加え、現在の心筋症の診断に重要な検査となっているのは、心臓MRI検査と遺伝子検査である。前者は、心臓の形態評価に加え、他の検査法では困難な心筋組織性を類推することが可能で、鑑別診断や予後推測の一助となる。後者は、病因に迫るのみなら

ず、家系内の診断や治療反応性、予後推測にも役立ち、precision medicineにおいても重要な情報を与えてくれる。

治療においては、心アミロイドーシスに対する四量体安定化薬や核酸医薬、心ファブリー病に対する酵素補充療法やシャペロン療法などが開発され、患者の予後は改善してきている。特に、心アミロイドーシスは、稀な疾患と考えられてきたが、^{99m}Tcピロリン酸シンチグラフィによる非侵襲的検査の普及により、現在では心不全の原因として10%程度を占めると考えられている。日常診療で比較的遭遇する重要な疾患となり、内科医として心アミロイドーシスを理解することは重要である。

心筋症診療の裾野は広がり、収縮能低下や心肥大などの心筋の異常を認めた場合には、従来以上に正確な診断と治療が問われる時代となってきた。

10. 難治性肝・胆道疾患診療の進歩

帝京大学医学部内科学講座 田中 篤

難治性肝・胆道疾患としてここでは自己免疫性肝炎 (Autoimmune hepatitis : AIH), 原発性