

一例抗黑色素瘤分化相关基因5抗体阳性皮炎的确诊

陈东妙, 王从容*

南方医科大学南方医院增城院区检验医学科, 广州 511340

* 论文通信作者: 王从容 (congrongwang@smu.edu.cn)

摘要: 患者, 男, 58 岁, 以反复高热、咽痛、关节痛、小腿焦痂为主要起病表现, 早期多次就诊被拟诊为感染、成人斯蒂尔病。经完善自身抗体联合检测, 最终通过自身免疫性抗体联合检测确诊为抗黑色素瘤分化相关基因5抗体阳性皮炎 (MDA5+DM) 伴快速进展性间质性肺病 (RP-ILD)。本病例梳理该疾病从疑似感染误诊、临床线索识别、自身抗体筛查到明确诊断的全过程, 分析 MDA5+DM 早期识别存在的临床难点, 提示临床对非特异性全身症状合并肺部病变的患者, 应尽早开展自身免疫性抗体联合检测, 减少漏诊与误诊, 为该类疾病的临床诊疗提供参考。

关键词: 抗黑色素瘤分化相关基因5抗体阳性皮炎; 快速进展性间质性肺病; 自身免疫性抗体检测

DOI: 10.65948/DICM20260515.0007

A Case of Confirmed Diagnosis of Melanoma-Differentiation-Associated Gene 5 Antibody-Positive Dermatomyositis

CHEN Dongmiao, WANG Congrong*

Department of Laboratory Medicine, Nanfang Hospital Zengcheng Campus, Southern Medical University, Guang Zhou, 511340, China

*Email: Wang Congrong (congrongwang@smu.edu.cn)

Abstract: A 58-year-old male patient presented with recurrent high fever, sore throat, arthralgia and calf eschar as the initial manifestations. He was tentatively diagnosed with infection and Adult-Onset Still's Disease during multiple early hospital visits. After comprehensive detection of autoantibodies, he was finally confirmed to have melanoma-differentiation-associated gene 5 antibody-positive dermatomyositis (MDA5+DM) complicated with rapidly-progressive interstitial lung disease (RP-ILD). This case reviews the whole clinical course from misdiagnosis as suspected infection, recognition of clinical clues, autoantibody screening to definitive diagnosis, and analyzes the difficulties in early identification of MDA5+DM. It suggests that combined detection of disease-specific autoantibodies should be performed as early as possible for patients with non-specific systemic symptoms accompanied by pulmonary lesions, so as to reduce missed diagnosis and misdiagnosis, and provide reference for clinical diagnosis and treatment of such diseases.

Keywords: melanoma-differentiation-associated gene 5 antibody-positive dermatomyositis; rapidly-progressive interstitial lung disease; autoantibodies

1 引言

抗黑色素瘤分化相关基因5抗体阳性皮炎 (MDA5+DM) 是皮炎的一种特殊亚型, 其特征性临床表现包括典型皮疹、快速进展性间质性肺病 (RP-ILD) 以及自身免疫性抗体检测异常[如抗黑色素瘤分化相关基因5 (MDA5) 抗体阳性和高铁蛋白血症]^[1]。该亚型预后较差, 死亡率高, 尽管其病因尚未完全阐明, 但越来越多的证据支持病毒感染可作为触发因素, 诱导针对

MDA5 这一病毒双链RNA胞内传感器的自身抗体产生^[2]。部分患者起病时缺乏典型的技工手、Gottron 征等皮炎特征性皮肤表现, 以发热、咽痛、多关节痛等非特异性症状为首发, 极易被误诊为感染性疾病或成人斯蒂尔病。同时, 疾病本身所致的肺部影像学改变与社区获得性感染表现高度重叠, 进一步增加了早期鉴别诊断的难度。本文报道1例以反复高热咽痛、多关节痛及小腿焦痂起病, 早期多次被误诊为感染或成人斯蒂尔病, 最终通过自身抗体联合检测确诊为MDA5+DM伴RP-ILD, 探讨其

收稿日期: 2026-05-15

修回日期: 2026-07-28

诊断思路与鉴别要点，为临床早期识别此类不典型起病的MDA5+DM提供参考。

2 临床资料

2.1 一般资料

患者，男，58岁，因“反复发热伴咽痛、多关节疼痛2月余，加重4天”于2025年11月26日就诊于南方医科大学南方医院风湿免疫科，住院16天。患者既往体健，否认高血压、糖尿病等慢性病史，无吸烟、饮酒史，

否认家族性遗传病及肿瘤病史。发热数日后发现左侧小腿有一大约1 cm×1 cm的黑色焦痂，患者入院前2个月辗转于5家医院/诊所就诊，均按感染诊治，治疗效果欠佳，具体院外就诊记录，见表1。

体格检查：体温36.2℃，脉搏98次/分，呼吸20次/分，血压106/66 mmHg（1 mmHg=0.133 kPa）；左手肘可见结痂皮疹，全身皮肤黏膜无黄染、苍白，无出血点、蜘蛛痣；全身浅表淋巴结未触及肿大；口腔黏膜可见溃疡，咽部充血，扁桃体无肿大；双肺呼吸音粗，双侧肺未闻及干、湿性啰音，无胸膜摩擦音；其他体格检查未见异常。

表1 患者院外就诊记录

时间点	就诊记录
2025-10-08 至 2025-10-12	于甲市人民医院就诊,实验室检查提示炎症指标升高,流感病毒、登革热病毒检测均为阴性;喉镜检查示喉炎、声带白斑;胸部CT可见双肺散在慢性炎症及间质纤维化灶。予哌拉西林抗感染、雾化、补液等对症支持治疗。
2025-10-15	出院后患者仍反复发热,伴咽痛、口腔疼痛、咳嗽、咳白痰。当地诊所予氯霉素静脉滴注治疗4~5 d后,体温峰值下降至38℃,但发热症状仍反复。
2025-10-19	于乙市人民医院就诊,实验室检查提示炎症指标升高,胸部CT提示肺间质性改变,临床诊断为肺炎,予抗病毒、多西环素治疗后,仍反复发热。
2025-10-26 至 2025-11-02	于某大学附属第三医院就诊,血清铁蛋白2 751.68 ug/L;支气管肺泡灌洗液培养检出铜绿假单胞菌;胸部CT提示右肺磨玻璃结节,PET-CT示双肺多发斑片、条索状致密影及实性结节,另见右肾结石、双侧睾丸鞘膜积液、脊柱退行性变。骨髓涂片、骨髓培养及脑脊液生化、脑脊液培养未见明显异常。临床考虑“铜绿假单胞菌肺炎、成人斯蒂尔病待排”,予苯磺酸奥马环素、头孢哌酮舒巴坦、头孢他啶、复方磺胺甲噁唑抗感染,联合甲泼尼龙抗炎治疗。治疗后患者体温恢复正常,准予出院;出院后遵医嘱口服甲泼尼龙28 mg/d,并予补钙、护胃等辅助治疗。
2025-11-23	患者无明显诱因再次出现发热,体温最高39℃,伴咽痛、双膝及双肩关节疼痛,关节无红肿,同时出现左肘部结痂样皮疹。于丙市人民医院风湿免疫科就诊,查血清铁蛋白2 174.70 ug/L,炎症指标、转氨酶水平升高,考虑感染性疾病,予头孢类药物治疗,症状无明显改善。
2025-11-26	收入我院风湿免疫科。患者2月余前无明显诱因出现反复发热,体温最高39.4℃,伴畏寒、口腔溃疡、咽痛、乏力、咳嗽、咳少量白色痰;自诉发热数日后左侧小腿出现约1 cm×1 cm的黑色焦痂。病程中无胸闷、气促、呼吸困难,无腹痛、腹泻、盗汗,无头痛、意识障碍、抽搐、恶心、呕吐等不适。

2.2 检查检验结果

(1)自身免疫性抗体检测结果：自身免疫性抗体检测提示存在多重自身免疫相关抗体异常，见表2。

(2)实验室检验结果：血气分析提示患者状态符合Ⅰ型呼吸衰竭；肝功能检查提示肝细胞损伤；心肌酶谱、感染指标均升高；凝血功能检查提示患者存在高凝倾向；铁代谢、血常规检查提示患者存在炎症状态、轻度贫血；粪便常规检查提示肠道脂肪吸收障碍、消化道微量出血；痰涂片检出较多革兰阳性球菌、革兰阳性杆菌，痰真菌培养检出白色念珠菌。类风湿因子、抗CCP抗体、抗双链DNA抗体均未见异常，狼疮抗凝物LA1、LA2在可测范围，其余实验室指标未见明显异常，见表3。

(3)影像学检查：①常规心电图：窦性心动过速，T波改变。②腹部彩色多普勒超声：未见明显异常。③泌尿系彩色多普勒超声：右肾结石，左肾未见明显异常。③经胸心脏彩色多普勒超声：主动脉瓣退行性钙化，三尖瓣轻度反流。④胸部CT平扫：双肺多发炎症，伴部分

表2 患者自身免疫性抗体检测结果

检验项目	检验结果
自身免疫性疾病抗体谱	抗Ro52抗体强阳性(+++) ANA定量106.30 AU/mL(↑)
自身免疫性肌炎抗体谱	抗MDA5抗体强阳性(+++) SSA/Ro52kD中阳性(++) PM-Scl弱阳性(±)

注:ANA:抗核抗体;MDA5:黑色素瘤分化相关基因5;SSA:干燥综合征A抗原;PM-Scl:多发性肌炎-硬皮病重叠综合征抗体

支气管轻度扩张，考虑感染性病变；左肺上叶下舌段局限性肺气肿；左斜裂及双侧胸膜增厚；纵隔多发淋巴结，考虑炎性增生；双肺多发实性、磨玻璃结节，Lung-rads2类，考虑炎性结节；左冠状动脉硬化，主动脉瓣钙化；脊柱侧弯，胸腰椎退行性改变；右肾结石。

(3)其他检查：①肺弥散功能检查：中度限制性通气功能障碍，弥散功能中度减低（DLCO-SB 56.1%，校正后DLCO-SB 59.8%）。②纤维喉镜：双侧声带病变，急性咽喉炎。

表3 患者实验室检查结果

检验项目	检验结果
血气分析	pH 值 7.50(↑), PaCO ₂ 32.78 mmHg(↓), PaO ₂ 58.35 mmHg(↓), SaO ₂ 92.30%(↓)。
肝功能指标	ALT 117.00 U/L(↑), AST 265.00 U/L(↑), γ-GT 225.00 U/L(↑), CHE 3.33 U/mL(↓), LDH 325.00 U/L(↑), TP 60.70 g/L(↓), ALB 33.80 g/L(↓)。
心肌酶谱	α-HBDH 227.00 U/L(↑), CK-MB 25.00 U/L(↑)。
感染指标	CRP 10.09 mg/L(↑), PCT 0.21 ng/mL(↑), ESR 16.00 mm/h(↑)。
凝血功能指标	FIB 3.61 g/L(↑), D-二聚体 1.11 μg/mL(↑)。
铁代谢指标	血清铁蛋白 4 655.28 ng/ml(↑), 血清铁 9.10 μmol/L(↓), UIBC 24.60 μmol/L(↓), TIBC 33.70 μmol/L(↓)。
血常规指标	WBC 9.88×10 ⁹ /L(↑), LYM 0.67×10 ⁹ /L(↓), NEU 8.61×10 ⁹ /L(↑) Hb 126.00 g/L(↓)。
粪便常规	脂肪球阳性(+); 粪隐血(i-FOBT 检测)弱阳性(±)。
痰涂片及培养	痰涂片查到较多 G+球菌、G+杆菌; 痰真菌培养示白色念珠菌 10×10 ² /mL; 痰细菌培养示正常菌群。
其他检验结果	类风湿因子<9.25 IU/mL, 抗 CCP 抗体 1.90 U/mL, LA1 35.10 sec, LA2 30.50 sec, 抗双链 DNA 抗体<2.50 AU/mL。

注:PaCO₂:动脉血二氧化碳分压;PaO₂:动脉血氧分压;SaO₂:动脉血氧饱和度;ALT:丙氨酸氨基转移酶;AST:天门冬氨酸氨基转移酶;γ-GT:γ-谷氨酰转移酶;CHE:胆碱酯酶;LDH:乳酸脱氢酶;TP:总蛋白;ALB:白蛋白;α-HBDH:α-羟丁酸脱氢酶;CK-MB:肌酸激酶同工酶 MB;CRP:C-反应蛋白;PCT:降钙素原;ESR:红细胞沉降率;FIB:纤维蛋白原;UIBC:未饱和铁结合力;TIBC:总铁结合力;WBC:白细胞计数;LYM:淋巴细胞绝对值;NEU:中性粒细胞绝对值;Hb:血红蛋白;i-FOBT:粪便免疫法血红蛋白隐血试验;G+:革兰氏阳性;CCP:抗环瓜氨酸肽;LA1:狼疮抗凝物筛查 1;LA2:狼疮抗凝物筛查 2;DNA:脱氧核糖核酸。1 mmHg=0.133 kPa。

2.3 诊断与鉴别诊断

2.3.1 初步诊断及依据

- (1) MDA5+DM;
- (2) RP-ILD;
- (3) 肺部感染 (以革兰阳性菌为主);
- (4) 支气管扩张;
- (5) I 型呼吸衰竭 (低氧血症);
- (6) 肝功能不全。

2.3.2 诊断依据

患者入院后完善系统检查, 炎症指标明显升高, 血清铁蛋白显著升高; 抗核抗体 (ANA) 升高, 抗 Ro52 抗体阳性, MDA5 抗体强阳性, 干燥综合征 A 抗原/Ro52kD (SSA/Ro52kD) 中阳性, 为 MDA5+DM 特征性血清学改变。血气分析提示存在 I 型呼吸衰竭、低氧血症。胸部 CT 可见双肺多发炎症、结节及肺间质受累表现; 肺功能检查提示中度限制性通气功能障碍, 伴弥散功能中度减低结合患者临床症状、实验室指标、肺功能及胸部影像学结果, 支持 MDA5+DM、RP-ILD 诊断。痰涂片可见大量革兰氏阳性球菌、革兰氏阳性杆菌, 支持肺部以革兰氏阳性菌为主的感染; 胸部 CT 同时检出支气管扩张改变; 肝功能相关检验异常, 提示存在肝功能不全。

2.4 治疗结果、随访及转归

结合患者临床表现、实验室及影像学检查结果, 明确诊断为 MDA5+DM、RP-ILD 合并肺部感染。入院后予以免疫抑制、抗感染及对症支持综合治疗。具体方案: ①控制原发病: 甲泼尼龙琥珀酸钠 40 mg 静脉滴注每日 1 次, 后续调整为 40 mg 静脉滴注每日 2 次; 联合口服托法替布 5 mg 每日 2 次、他克莫司 1 mg 每日 2 次协同抑制自身免疫炎症。②抗感染治疗: 予以头孢哌酮钠舒巴坦钠 2 g 每 12 h 静脉滴注, 联合复方磺胺甲噁唑片 0.96 g 口服每日 2 次; 加用制霉菌片 300 万单位含漱, 每日 1 次, 预防口腔真菌感染。③对症支持治疗: 注射用谷胱甘肽 1.8 g 每日 1 次静脉滴注保肝治疗; 康复新液 10 mL 口服每日 3 次改善咽痛; 同时给予补钙、护胃、止咳化痰等对症处置。

治疗期间动态监测体温、症状体征、炎症指标、肝功能指标及药物相关不良反应, 评估治疗应答。2025 年 12 月 12 日, 患者体温恢复正常, 临床症状明显缓解, 复查肝功能指标均下降, CRP 恢复至正常范围, 整体治疗有效, 准予出院。出院后实施多学科长期随访方案, 定期至风湿免疫科、呼吸与危重症医学科、肝病中心、泌尿外科、心内科门诊复诊, 动态评估疾病活动度, 监测病情变化及药物不良反应; 继续口服曲安西龙、托法替

布、他克莫司（调整剂量后）、复方磺胺甲噁唑等药物维持治疗。

3 案例分析与总结

MDA5+DM 是皮肤炎的特殊亚型，以特征性皮肤损害、RP-ILD 为核心临床表现，实验室多可见高滴度抗 MDA5 抗体、血清铁蛋白显著升高等异常改变^[1]。该亚型整体预后差、病死率高，死亡主要原因为 RP-ILD 快速进展所致呼吸衰竭。目前本病发病机制尚未完全阐明，现有多项研究提示病毒感染可作为始动触发因素，诱导机体产生针对病毒双链 RNA 胞内传感器 MDA5 的自身抗体，参与疾病发生发展^[2]。本病例首要诊断难点在于发热、咳嗽及肺部影像学异常的鉴别。本例早期以反复发热、咽痛、口腔溃疡、关节痛及小腿焦痂起病，与文献^[3-4]报道的经典 MDA5+DM 存在一定差异：经典病例多以技工手、Gottron 征等特征性皮疹或进行性呼吸困难为首表现，而本例早期无典型皮肤炎皮损，发热、咽痛等非特异性症状更为突出。疾病本身所致发热、咳嗽及肺部影像学改变，与社区获得性肺炎、机会性肺部感染的临床表现高度重叠，造成早期鉴别困难，易被误诊为普通感染或成人斯蒂尔病^[5-6]。

本例患者病程早期于外院多次被诊断为“肺炎”，并予以抗感染治疗，但疗效欠佳；后续通过完善系统性自身抗体联合检测，最终确诊为 MDA5+DM 合并 RP-ILD。本病例的诊疗启示：对于临床存在特征性皮疹（技工手、皮肤溃疡等）、血清铁蛋白显著升高、肺部病灶快速进展的患者，即便已经获得病原学阳性证据，仍需高度警惕 MDA5+DM 可能，避免将自身免疫性疾病的全身及肺部受累表现简单归因为单纯感染^[7]。同时也强调，对不明原因长期发热患者，应常规开展抗核抗体谱、肌炎特异性抗体谱等自身抗体筛查^[8-9]。

综上所述，本病例完整呈现了 MDA5+DM 从早期误诊、线索识别、抗体筛查直至明确诊断的全过程，充分反映该疾病临床识别的难点，证实 MDA5+DM 诊疗中应尽早开展自身免疫性抗体联合检测，减少漏诊与误诊，为该类疾病的临床诊疗提供参考。

4 伦理与利益冲突声明

本临床案例严格遵循医学伦理原则，尊重并保护患者隐私权与自主权。所有诊疗过程均在患者知情同意的

前提下进行，相关医疗信息已进行匿名化处理，未泄露患者身份信息。案例撰写过程中，仅使用去标识化的临床资料，避免对患者造成任何心理或社会影响。所有作者及其所在机构与案例论文相关的研发应用活动不存在利益关联和冲突。

5 AIGC 使用声明

本研究未使用任何人工智能生成内容。

6 参考文献

- [1] LU X, PENG Q, WANG G. Anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis: Pathogenesis and clinical progress[J]. *Nat Rev Rheumatol*, 2024, 20(1): 48-62.
- [2] LIU S, Zhao Z, Li Y, et al. When viral infections meet the anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis[J]. *Front Immunol*, 2025, 16: 1649489.
- [3] Tavakolian K, Odak M, Mararenko A, et al. Anti-MDA5 associated clinically amyopathic dermatomyositis with rapidly progressive interstitial lung disease[J]. *J Med Cases*. 2022, 13(8): 374-379.
- [4] Witkowska A B, Cowley S, Dempsey P, et al. Multidisciplinary approach to anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis associated with rapidly progressive interstitial lung disease[J]. *BMJ Case Rep*. 2022, 15(3):e246192.
- [5] Aissaoui H, Alsibai K D, Khayath N. Fast-onset diffuse interstitial lung disease in Anti-MDA5 antibodies-associated amyopathic dermatomyositis[J]. *Clin Pract*, 2021, 11(2): 235-240.
- [6] Regan M, Chiu YH, Culley J, et al. Cutaneous clues to diagnosis: The vasculopathic form of anti-MDA5 dermatomyositis[J]. *BMJ Case Rep*, 2026, 19(3).
- [7] Moore K E, Khoo T, Limaye V, et al. Immune dysregulation and infection susceptibility in Anti-MDA5 dermatomyositis[J]. *Semin Arthritis Rheum*, 2026, 78: 152967.
- [8] Li X, Liu Y, Cheng L, et al. Roles of biomarkers in anti-MDA5-positive dermatomyositis, associated interstitial lung disease, and rapidly progressive interstitial lung disease[J]. *J Clin Lab Anal*, 2022, 36(11): e24726.
- [9] Mehta A A, Paul T, Cb M, et al. Anti-MDA5 antibody-positive dermatomyositis with rapidly progressive interstitial lung disease: Report of two cases[J]. *BMJ Case Rep*, 2021, 14(4).

