



www.pediatric-rheumatology.printo.it

LA DERMATOMIOSITE GIOVANILE

Che tipo di malattia è?

La Dermatomiosite giovanile appartiene al gruppo delle malattie autoimmuni.

Nelle malattie autoimmuni, una reazione anormale del sistema immunitario, causa un'inflammazione dei tessuti corporei in assoluta assenza di infezioni. Nella Dermatomiosite, l'inflammazione è presente nei piccoli vasi sanguigni dei muscoli (miosite) e della pelle (dermatite). Questo porta a sintomi caratteristici quali la debolezza muscolare o il dolore, principalmente nei muscoli intorno all'angolo scapolare e dell'anca, eruzioni cutanee sul viso, soprattutto sulle palpebre, sulle nocche, ginocchia e gomiti.

La malattia può manifestarsi nei bambini ma anche negli adulti. Se i sintomi della dermatomiosite si presentano prima dei 16 anni, la malattia viene chiamata "forma giovanile" = (dermatomiosite giovanile).

Quanto è comune?

La Dermatomiosite giovanile è una malattia rara nei bambini. Si stima un'incidenza di circa 4 casi su 100.000. Le bambine sono due volte più colpite dei bambini. L'inizio della malattia avviene solitamente tra i 4 e i 10 anni. Non ci sono prove sufficienti per considerare influenze geografiche o di razza nella malattia. La dermatomiosite è presente anche negli adulti, ma la presenza e il decorso della malattia sono diversi dalla forma giovanile. Al contrario di quanto succede negli adulti non c'è infatti nessun legame con lo sviluppo di un cancro.

Quali sono le cause della malattia? È ereditaria?

Perché il mio bambino ha questa malattia, può essere prevenuta?

Come nella maggior parte delle malattie autoimmuni, non è conosciuta la causa esatta della dermatomiosite. L'origine della malattia ha probabilmente diversi fattori, ciò significa che un insieme di componenti genetiche, ambientali e di predisposizione, portano a una maggiore suscettibilità verso la dermatomiosite. La dermatomiosite giovanile non è quindi una malattia ereditaria. Al limite, si può dire che nelle famiglie di bambini affetti da dermatomiosite giovanile, le malattie autoimmuni hanno una maggiore frequenza.

Per quanto riguarda i fattori ambientali associati con lo sviluppo della dermatomiosite, sono state condotte molte ricerche. Si ipotizza che dei microrganismi possano scatenare una reazione anormale del sistema immunitario nelle malattie autoimmuni.

Poiché non si conosce ancora una causa certa, non si possono fare delle raccomandazioni sulla prevenzione.

E' contagiosa?

La dermatomiosite giovanile non è contagiosa, è causata infatti da un'inflammazione del sistema immunitario del paziente in assenza di infezioni.

Quali sono i sintomi principali?

Un aumento della fatica con una progressiva limitazione della mobilità e un peggioramento della forma fisica, sono di solito i sintomi più importanti della debolezza muscolare causata dall'infiammazione.

Il dolore muscolare e articolare può essere la caratteristica principale. Un'importante infiammazione articolare con gonfiore è presente in alcuni bambini. Le manifestazioni cutanee possono sia precedere che seguire un interessamento muscolare ad intervalli variabili. Consistono di un eritema rosso, spesso crostaceo, di solito situato sopra le articolazioni, principalmente nocche ma anche ginocchia, gomiti e caviglie (le papule di Gottron.).

Sulla faccia e sulle guance è comune il rossore (eritema malare) accompagnato da gonfiore attorno agli occhi (eritema periorbitale) ma anche una colorazione violacea sulle palpebre superiori (eliotropa). Spesso l'eritema peggiora dopo l'esposizione al sole (fotosensibilità). L'eritema può essere più generalizzato e coprire altre parti del corpo o si possono sviluppare delle ulcerazioni. Alterazioni superficiali del vaso sanguigno sono visibili come puntini rossi alle estremità delle unghie e delle palpebre.

Solitamente i gruppi muscolari vicino al tronco (muscolatura prossimale) sono interessati in modo simmetrico, spesso insieme ai muscoli addominali, del collo e della schiena. Ciò significa che il bambino potrebbe non voler più camminare a scuola o praticare sport, i bambini più piccoli invece potrebbero non voler essere più presi in braccio. Con l'avanzamento della malattia, salire le scale e scendere dal letto potrebbe diventare un problema. I muscoli infiammati tendono ad accorciarsi (contrattura) e le estremità potrebbero bloccarsi in una posizione di flessione che avrebbe gravi implicazioni funzionali.

Quando la malattia dura da tanto, il calcio si può depositare sotto la pelle formando dei noduli duri che si potrebbero ulcerare con la conseguente fuoriuscita di un liquido bianco (calcinosi). Nei casi più gravi tutti i muscoli attaccati allo scheletro (muscoli scheletrici) possono ammalarsi, inclusi quelli coinvolti nella respirazione, deglutizione e articolazione. Di conseguenza cambi nel tono della voce, difficoltà nella deglutizione/alimentazione, tosse e respiro affannato sono segni importanti.

Un funzionamento inadeguato del tratto gastrointestinale con dolore addominale e malessere e costipazione sono anche comuni. In rari casi un'occlusione dei vasi sanguigni che irrorano gli organi, può causare gravi problemi addominali.

La malattia è la stessa in ogni bambino?

La malattia è molto variabile. La malattia si può presentare in forma lieve con un impatto funzionale minimo o grave, con conseguenze invalidanti. L'interessamento d'organo è diverso da bambino a bambino. Ci sono casi dove sono presenti solo manifestazioni cutanee accompagnate da una minima se non assente debolezza muscolare, o solo la malattia muscolare (polimiosite giovanile); in casi più gravi la malattia interessa la pelle, i muscoli, i polmoni e l'intestino.

Ci sono differenze tra adulti e bambini?

Negli adulti la dermatomiosite potrebbe essere secondaria all'insorgenza di tumori, non è questo il caso dei bambini. Un isolato interessamento muscolare, senza l'interessamento cutaneo (poliomiosite) è più frequente negli adulti mentre nei bambini è molto raro.

Come si fa una diagnosi? Quali sono gli esami?

La diagnosi di dermatomiosite giovanile si basa su caratteristiche cliniche dell'interessamento muscolare e della cute descritte precedentemente in combinazione con esami di laboratorio. Inizialmente, potrebbe essere confusa con altre malattie quali il Lupus, Artrite Idiopatica Giovanile, vasculite, o una malattia muscolare congenita.

Queste si distinguono grazie a differenze cliniche e ad esami di laboratorio.

La gravità dell'interessamento muscolare si misura considerando la forza muscolare in diversi distretti del corpo. L'interessamento di piccoli vasi sanguigni può essere valutato tramite la capillaroscopia (un esame che valuta i capillari delle dita delle mani e dei piedi).

Nella maggior parte dei casi i muscoli interessati cominciano a riversare nel sangue (dove possono essere analizzate) delle sostanze che risiedono normalmente nelle cellule muscolari.

Le più importanti di queste sostanze sono le proteine chiamate enzimi muscolari. È da notare che un simile alterazione degli enzimi può anche essere causato dal fegato e una combinazione di risultati di laboratorio insieme ad un quadro clinico aiuta il medico a distinguere tra i due.

Altri esami di laboratorio che aiutano la diagnosi:

Antinucleari anticorpi (ANA) possono essere positivi in questa malattia così come in altre malattie autoimmuni.

Gli esami del sangue sono comunemente eseguiti per la malattia e il successivo trattamento (vedi sotto).

I cambiamenti funzionali nei muscoli sono misurati con speciali elettrodi che si inseriscono come aghi nei muscoli (elettromiografia, EMG). Questa indagine è raramente necessaria in una malattia tipica. L'infiammazione muscolare si visualizza usando anche la tecnica della risonanza magnetica (RMN).

Il risultato della biopsia muscolare (rimozione di una piccola parte di muscolo) è importante per confermare la diagnosi ed è un potente strumento di ricerca per una migliore comprensione dei principi della malattia.

Di solito sono fatti altri esami per scoprire un eventuale interessamento di altri organi.

L'elettrocardiogramma (ECG) e l'ecografia cardiaca sono utili per le malattie cardiache, radiografia al torace o TC esami per il funzionamento polmonare, potrebbero rivelare un raro interessamento polmonare. Una radiografia del tubo digerente con il metodo di contrasto può evidenziare un'alterazione della deglutizione o della motilità dell'esofago.

Qual è l'importanza degli esami?

Nei casi tipici di importante debolezza muscolare (interessamento muscolare nella coscia e nel braccio superiore) e di caratteristiche lesioni della pelle, la diagnosi della dermatomiosite può essere fatta "a vista". Gli esami sono poi usati per confermare la diagnosi e per controllare il trattamento.

L'interessamento muscolare è confermato da punteggi standard ed esami del sangue che riflettono il danno muscolare.

Terapia

La dermatomiosite giovanile è un malattia trattabile con medicine atte a controllare il processo della malattia fino a che questa vada in remissione. Il trattamento varia a seconda dei bisogni individuali del bambino.

Se la malattia non è controllata si può arrivare al danno e può diventare irreversibile anche nei bambini

Il danno comporta problemi a lungo termine, e un supporto psicologico può diventare un elemento importante nel trattamento della dermatomiosite giovanile.

Quali sono i trattamenti?

Corticosteroidi: queste medicine sono estremamente efficaci nel controllare l'infezione, dovunque sia localizzata nel corpo. Se devono funzionare molto velocemente, possono essere date in vena. Di fatto funzionano più velocemente di qualsiasi altra medicina, e possono salvare la vita. Purtroppo hanno degli effetti collaterali, per questo motivo i dottori provano a controllare un'inflammazione di lunga durata usando altri farmaci. Tra gli effetti collaterali vi sono l'arresto della crescita, un maggiore rischio di infezione, un aumento della pressione del sangue e osteoporosi (assottigliamento delle ossa). Tutti questi effetti collaterali dipendono dalla dose: gli steroidi causano infatti pochi problemi ad un dosaggio basso, ma i problemi aumentano aumentando il dosaggio. Gli steroidi sopprimono la produzione di steroidi da parte dell'organismo, questo causa problemi gravi e, se sospesi improvvisamente, possono arrivare ad essere fatali. Il dosaggio deve essere ridotto gradualmente.

Il trattamento con gli steroidi è spesso associato ad altri farmaci quali il metotrexate o la ciclosporina che aiutano a mantenere la remissione e a ridurre il dosaggio di steroidi.

Metotrexate: perché cominci ad essere efficace ha bisogno di 6-8 settimane, ed è di solito somministrato in un periodo di tempo lungo. I suoi maggiori effetti collaterali sono nausea, ulcere alla bocca, fragilità dei capelli e problemi al fegato. I problemi al fegato non sono gravi, ma possono essere peggiorati notevolmente dall'alcohol. Non può essere somministrato in gravidanza per le gravi conseguenze che subirebbe il feto. C'è un teorico aumento per il rischio di infezioni, anche se, in pratica, sono stati osservati problemi principalmente con la varicella.

Ciclosporina: come il metotrexate è somministrata per tanto tempo. I suoi effetti collaterali a lungo termine includono un aumento della pressione arteriosa, un aumento dell'irsutismo(crescita di peli), allargamento dell'intestino e problemi al rene.

Altri approcci terapeutici includono:

immunoglobuline endovena (EVI). Queste si ottengono da anticorpi umani concentrati (pool di plasmi normali). Sono somministrate in vena e funzionano in alcuni pazienti operando sul sistema immunitario, vi è un miglioramento dell'inflammazione. L'esatto meccanismo di come funziona è sconosciuto.

In malattie resistenti sono usati altri farmaci come l'azatioprina o, in casi più gravi, la ciclofosfamide.

L'uso di farmaci più recenti come gli agenti biologici è ancora sperimentale nella dermatomiosite giovanile: come in altre malattie autoimmuni si spera che possano rappresentare un miglioramento sostanziale nel trattamento della dermatomiosite giovanile.

Fisioterapia:

I sintomi fisici comuni della dermatomiosite giovanile sono debolezza muscolare e rigidità articolare che si manifestano in una riduzione della mobilità e peggioramento della forma fisica.

Queste inabilità possono essere aiutate tramite regolari sessioni di fisioterapia. Il fisioterapista insegnerà ai bambini e ai genitori una serie di esercizi di stretching, di rafforzamento e di fitness, proprio per potenziare la forza e la potenza muscolare e per migliorare e mantenere la gamma di movimento delle articolazioni. È estremamente importante che i genitori siano coinvolti in questo processo così da assicurare lo svolgimento del programma terapeutico.

Quanto dovrebbe durare il trattamento?

La durata del trattamento farmacologico dipende dalle caratteristiche della malattia nel bambino. Per alcuni bambini la malattia è breve, mentre per altri dura molti anni.

I dottori tendono a controllare la malattia e i farmaci somministrati sono sospesi solo quando il bambino sta bene da tempo. La dermatomiosite giovanile è una malattia particolarmente sensibile alla riduzione del dosaggio dei farmaci. Se il dosaggio viene ridotto troppo velocemente si può avere un netto peggioramento.

Terapie non convenzionali/complementari?

Al giorno d'oggi molte terapie non convenzionali sono proposte ai pazienti e bisogna valutare attentamente un consiglio medico non qualificato e le sue implicazioni. Se si vuole intraprendere una terapia alternativa parlatene prima con il vostro reumatologo. La maggior parte dei medici non ha obiezioni a patto che oltre alla terapia alternativa venga seguita la terapia convenzionale. Quando si ha bisogno di medicine come i glucorticosteroidi per tenere la dermatomiosite sotto controllo, è molto pericoloso non prenderle più se la malattia è ancora attiva.

Controlli

Sono molto importanti dei controlli regolari per controllare l'attività della malattia e gli effetti collaterali del trattamento. Un strumento obiettivo per misurare la potenza muscolare permetterà di monitorarne la debolezza. Poiché la dermatomiosite può interessare tutto il corpo, il medico deve esaminare attentamente il bambino. I controlli includono una verifica della potenza muscolare e esami del sangue quali gli enzimi muscolari ed infine esami necessari a valutare la tossicità della medicina.

Prognosi

Se la malattia è ben controllata la prognosi per la dermatomiosite giovanile è di solito favorevole al contrario degli adulti con dermatomiosite, la dermatomiosite giovanile non ha nessun legame con lo sviluppo di un cancro. Esiste un rischio di mortalità nei rari casi dove nella fase acuta di malattia si sviluppano complicanze respiratorie, cardiache, neurologiche o gastro intestinali. Molto è determinato dallo sviluppo e dall'estensione dei depositi di calcio (calcinosi) e dalla gravità dell'interessamento muscolare che può portare ad una atrofia e contrattura muscolare. Si dice che la calcinosi compaia nel 10-30% dei bambini affetti da dermatomiosite giovanile. Non esiste una terapia testata per la calcinosi.

Il corso della malattia può essere diviso in diversi sottotipi. La dermatomiosite viene definita monociclica quando c'è un solo episodio della malattia che è in remissione per due anni dopo l'inizio, senza ricadute. Questa forma ha la prognosi più favorevole.

La dermatomiosite giovanile con un corso cronico e policiclico è caratterizzato da remissioni prolungate con una o più ricadute dopo la cessazione del trattamento.

La malattia è cronica e attiva se caratterizzata da un'attività di malattia cronicamente persistente nonostante il trattamento (malattia a decorso cronico intermittente). Quest'ultimo gruppo ha un alto rischio di complicanze.