



[www.pediatric-rheumatology.printo.it](http://www.pediatric-rheumatology.printo.it)

## GYERMEKKORI DERMATOMIOZÍTISZ

### Milyen betegség ez?

A gyermekkori dermatomiozítisz (JDM) az úgynevezett autoimmun betegségek közé tartozik. Az autoimmun betegségeknél az immunrendszer rendellenes reakciója fertőzés nélkül a test szöveteinek gyulladását okozza. A dermatomiozítisz során a gyulladás az izmok („miozítisz”) és a bőr („dermatitisz”) aprócska véredényeiben keletkezik. Ez olyan jellegzetes tüneteket eredményez, mint izomfájdalom vagy izomgyengeség, amely leginkább a csípőt és a vállövet körülvevő izmokat érinti, valamint bőrkiütés kivirágása az arcon, a szemhéjak fölött, az ujjizületeken, térdeken és könyökökön.

Ez a betegség gyermekeknél és felnőtteknél is előfordulhat. Ha a dermatomiozítisz tünetei 16 éves kor előtt jelentkeznek, a betegség gyermekkori formájáról beszélünk (gyermekkori dermatomiozítisz).

### Milyen gyakori?

A JDM igen ritka. A JDM előfordulása hozzávetőlegesen 4 a 100.000-ból. Kétszer annyi lányt érint, mint fiút. A betegség kezdete leggyakrabban 4 és 10 éves kor közé tehető. Nem bizonyított, hogy a földrajzi illetve faji megoszlásnak bármi összefüggése lenne a JDM-mel.

A dermatomiozítisz felnőtteknél is előfordulhat, de megjelenési formája és lefolyása különbözik a gyermekkori változattól. A gyermekeknél nincs összefüggésben rosszindulatú daganat kialakulásával, nem úgy, mint a felnőtteknél.

### Mik a betegség okai? Öröklődik?

#### Miért betegedett meg ebben a gyermekem? Megelőzhető?

Ahogy a legtöbb autoimmun betegség esetében, a pontos ok nem ismert. A betegség eredete valószínűleg több tényezős, ami azt jelenti, hogy a genetikai és a környezeti tényezők együttes hatása vezet a dermatomiozítiszre való fokozott hajlamossághoz. A JDM tehát nem örökletes betegség, legfőlegbb a JDM-es gyermek családjában az átlagnál több autoimmun megbetegedés fordult elő.

A JDM kialakulásával összefüggésbe hozható környezeti tényezők kapcsán sok kutatást végeztek. Feltételezik, hogy mikororganizmusok idézhetik elő az autoimmun betegségeknél az immunrendszer rendellenes reakcióit.

Mivel az okozó tényező még nem ismert, a betegség megelőzésére vonatkozó javaslat nem tehető.

### Fertőző-e a betegség?

A JDM nem fertőző, mert az immunrendszer gyulladása a betegnél fertőzés fennállása nélkül alakul ki.

### Melyek a fő tünetei?

A JDM-es gyulladás által okozott izomgyengeség legszembetűnőbb tünete a fokozódó kimerültségérzet és a fizikai erőnlét és mozgékonyág fokozódó korlátozottsága. Az izom és ízületi fájdalom szintén jellegzetes lehet. Néhány gyermeknél duzzanattal kísért ízületi gyulladás van jelen. A bőrtünet különböző időtartamon belül megelőzheti, vagy követheti az izmok érintettségét. Vörös, gyakran pikkelyesen hámló kiütések jellemzik az ízületek felett, főleg az ujj ízületei felett, de a térdek, könyökök és bokák felett is (Gottron papula).

Az arc vörössége némi duzzanattal a szemek környékén (periorbitális eritéma) és az arcon (pofacsonti kiütés) gyakori, csakúgy, mint a felső szemhéjak lilás elszíneződése (heliotróp). A kiütés gyakran súlyosbodik napozás után (fényérzékenység). A kiütés átterjedhet a test többi részére, vagy ki is fekélyesedhet. A felszínes véerek elváltozásai, mint piros pöttyök a körömszegély bőrén és a szemhéjon válnak láthatóvá.

Jellemzően a törzshöz közel eső izomcsoportok (proximális izmok) érintettek szimmetrikusan, sokszor a hastáji, hát- és nyakizmokkal együtt. Gyakorlatiasabban szólva ez azt jelenti, hogy a gyermek esetleg elkezd tiltakozni az iskolába való gyaloglás vagy a sportolás ellen, a kisgyermek pedig nyugtalan lesz és azt kéri, vegyék fel őket. A betegség előrehaladtával a lépcsőzés és az ágyból való felkelés is problémát okozhat. A gyulladásban lévő izmok megrövidülnek (izomsugorodás, kontraktúra) és hajlított helyzetben rögzülhetnek fontos működésbeli káros következményekkel.

Régóta fennálló betegség esetében a kalcium(mész) felhalmozódhat a bőr alatt és kemény csomókat alkothat, amelyek kifekélyesedhetnek és tejszerű váladék folyhat belőlük (kalcinózis). A betegség legsúlyosabb formájánál a csontváz összes izma (vázizomzat) érintett lehet, ide értve a légzés, nyelés és hangképzésért felelős izmokat is. Ezáltal a hang megváltozik, evési és nyelési nehézségek léphetnek fel, valamint köhögés és légszomj is előfordul: ezek fontos figyelmeztető jelzések.

A gyomor-bél rendszer nem megfelelő működése hasi fájdalommal, rossz közérzettel, szorulással társulva szintén gyakori. Ritka esetben a beleket ellátó véredények elzáródása súlyos alhasi problémákat okozhatnak.

### **Minden gyermeknél azonos a betegség?**

Ez a betegség igen változatos. Nagyon széles a skála az egészen enyhe, minimális működési zavartól a súlyosan tehetetlen állapotig. A szervek érintettsége minden gyermeknél más és más. Vannak esetek, ahol csak bőrbetegség és minimális izomgyengeség van jelen, vagy még az sem, vagy az izmok érintettsége egyedül van jelen, de van olyan is, hogy a betegség mélyrehatóan érinti a bőrt, az izmokat, a tüdőt és a beleket.

### **Más ez a gyermekeknél, mint a felnőtteknél?**

A felnőtteknél a dermatomiozítisz a háttérben álló rosszindulatú daganat következménye is lehet. Ez gyermekekre nem igaz. Az önmagában jelenlevő (izolált) izom gyulladás (polimiozítisz) gyakori felnőtteknél, míg gyermekeknél ritka. A felnőtteknél a jellemző laboratóriumi leletek sokszor pozitívak, ami gyermekeknél ritkán mondható el: ez a háttérben álló betegségek különbségét sugallja.

### **Hogyan diagnosztizálható? Milyen vizsgálatokról van szó?**

A JDM diagnózisa az izmok és a bőr érintettségének fent már tárgyalt klinikai tüneteinek és laboratóriumi vizsgálatok eredményeinek kombinációján alapszik. Kezdetben úgy nézhet ki, mint más betegség, mint például az SLE vagy a JIA, a vaszkulitisz vagy a veleszületett izombetegség. Ezeket klinikai és laboratóriumi jellegzetességek alapján különböztethetjük meg.

Az izomgyulladás súlyosságát a test különböző részein található izmok erősségének vizsgálatával tesztelhetjük. A hajszálerek érintettségét a körömágybőrön figyelhetjük meg (kapillármikroszkópiával).

Az esetek többségében a megtámadott izmok „lyukasak” lesznek, és az általában az izomsejtekben található anyagok a vérbe szivárognak, ahol kimutathatóvá válnak.

Ezek közül a legfontosabbak az izomenzimnek nevezett fehérjék. Megjegyzendő, hogy hasonló enzimek a májból is származhatnak, és a laboratóriumi leleteknek a klinikai képpel való együttes, meghatározott kombinációja segít a klinikusnak megkülönböztetni a kétféle származási helyet.

Más laboratóriumi tesztek, amelyek segíthetnek a diagnózisban:

Az antinukleáris antitest (ANA) teszt pozitív lehet, csakúgy mint más autoimmun betegségek esetében.

Vérvizsgálatokat gyakran alkalmaznak a betegség fennállása közben és az utókezelésekor is (lásd lent).

Az izomműködés változásait speciális elektródák segítségével lehet mérni, amikor speciális elektródaként tűket szurkálnak az izmokba (elektromiográfia, EMG). Tipikus betegség esetében ez a vizsgálat ritkán szükséges. Az izomgyulladás kimutatható mágneses rezonancia technikával (MRI) is.

Az izom-biopszia (az izom kis darabjának eltávolítása) eredményei fontosak ahhoz, hogy megerősíthessük a diagnózist, és nagyon hatékony eszköz a betegség sajátosságainak jobb megértésében is.

Általában más vizsgálatokat is alkalmaznak, hogy kiderítsék egyéb szervek érintettségét.

Az elektrokardiográfia (EKG) és a szív-ultrahang hasznosak a szívelváltozás megállapításában, a mellkas-röntgen vagy a CT vizsgálat a tüdők légzésfunkciós vizsgálatával együtt fényt deríthet ritkán előforduló tüdő érintettségre is. A nyelési folyamat röntgenvizsgálata kontraszt-folyadék használatának segítségével kimutathatja a garat és a nyelőcső izmainak érintettségét.

### **Miben van a jelentősége ezeknek a vizsgálatoknak?**

A teljesen kifejlődött törzshöz közel eső izmok gyengeségének (a comb és a felkar izmainak érintettsége) tipikus eseteiben és a jellegzetes bőrelváltozások jelenlétekor a dermatomiozítisz diagnózisa csupán a külső jegyek megfigyelésén alapul. A vizsgálatokat ezután arra használják, hogy alátámasszák a diagnózist és felügyeljük a kezelést.

Az izmok érintettségét egységesített pontrendszer és vérvizsgálatok (az izomkárosodást kimutató) alapján állapítják meg.

### **Terápia**

A JDM kezelhető betegség, aminél a gyógyszeres kezelés arra irányul, hogy a betegség zajlását féken tartsák, amíg csak az meg nem nyugszik. A kezelés egyénre szabott.

Amennyiben a betegséget nem tartják féken, olyan károsodás léphet fel, ami még a gyermekeknél is visszafordíthatatlan lehet. Ez a károsodás hosszú távú gondokat okozhat, érteve ez alatt a mozgáskorlátozottságot, ami a betegség elmúlása után is fennáll majd.

Sok gyermeknél a fizioterápia és a pszichológiai támogatás fontos elemei lehetnek a JDM kezelésének.

### **Milyen kezelési módok léteznek?**

Kortikoszteroidok: ezek a szerek különösen jók a gyulladás kontrollálására, akárhol is van az a szervezetben. Ha gyors hatásra van szükség, főként intravénásan javasolt az alkalmazásuk. Valójában minden más gyógyszernél gyorsabban hatnak, és életmentőek lehetnek. Sajnos ezeknek is vannak mellékhatásai, ezért próbálják az orvosok a gyógykezelést hosszú távon más gyógyszerek segítségével megoldani. A mellékhatások alatt a növekedés gátlása, fokozott fertőzésveszély, magas vérnyomás és osztoporózis (csonttritkulás) érthető. Ezek a mellékhatások mind az adagolás függvényei: a szteroidok kevés problémát okoznak alacsony adag esetén, azonban az adag növekedésével a problémák száma is nő. A szteroidok szedése elnyomja a szervezet saját maga által termelt szteroidok képzését és ez súlyos, végzetes gondot okozhat, ha hirtelen abbahagyják a szedését. Ezért a csökkentést fokozatosan kell véghezvinni.

A szteroidokkal való kezelést sokszor összekapcsolják más gyógyszerek használatával is, mint például a methotrexát, vagy a ciklosporin, amelyek segítenek fenntartani a betegség nyugalmi állapotát és csökkenteni a szteroid dózist.

Methotrexát: Ennek a gyógyszernek 6-8 hétre van szüksége ahhoz, hogy hatását elkezdje kifejteni, és általában hosszú időszakon át alkalmazzák. A legfontosabb mellékhatása az émelygés, hányinger, emellett szájszékely kialakulása, a haj ritkulása és májproblémák. A májproblémák enyhék, de az alkohol sokat ronthat rajtuk. Súlyos hatása van a magzat fejlődésére, ezért terhes nők nem szedhetik. Elméletileg van némi kockázata a gyakoribb fertőzéseknek, bár a gyakorlatban inkább csak a bárányhimlőt tapasztalták.

Ciklosporin: Csakúgy mint a methotrexátot, ezt a szert is hosszú ideig alkalmazzák. Hosszú távú mellékhatásai közé tartozik a magas vérnyomás, a szövet fokozott növekedése, íny megvastagodás és vese problémák.

Egyéb terápiás lehetőségek még:

Intravénás immunglobulin (IVIG). Ez vérből kinyert humán (emberi) ellenanyagokat tartalmaz. A vénába adják be és egyes betegeknél az immunrendszeren működésének módosításán keresztül fejti ki hatását, a gyulladásos tünetek javulását eredményezve. A pontos működési mechanizmusa ismeretlen.

A kezelésekkal szemben makacsul ellenálló betegség esetében más szerek, mint az azatioprin, vagy a legsúlyosabb esetben a ciklofoszfamid adása válhat indokolttá. Az újabban kifejlesztett gyógyszerek, mint például a biológiai hatóanyagok használata a JDM esetében még kísérleti stádiumban van, de csakúgy, mint más autoimmun betegségek esetében, itt is abban reménykednek, hogy alternatív fejlődési irányt jelentenek a JDM gyógykezelésében.

Fizioterápia:

A JDM gyakori fizikális tünete az izomgyengeség és az ízületi merevség, amelyek a mozgásképesség és az erőnlét csökkenését eredményezhetik. Ezek a hátrányos képességek rendszeres fizioterápiás tevékenységgel javíthatók. A fizioterapeuta mind a gyermekeknek, mind szüleiknek egy sor hasznos nyújtó, erősítő és erőnléti torna gyakorlatot tanít annak érdekében, hogy felfejleszthessék az izomerőt és az állóképességet, és hogy fenntartsák és javítsák az ízületek mozgásait. Különösen fontos, hogy a szülőket is bevonjuk ebbe a tevékenységbe azért, hogy a torna gyakorlatok programjához való együttműködést biztosíthassák.

### **Mennyi ideig kell tartania a kezelésnek?**

A gyógyszeres kezelés hossza minden egyes gyermek egyedi esetében a betegség jellegzetességeitől függ. Néhány gyermeknél a betegség rövid életű, míg másoknál sok-sok évig is eltarthat.

Az orvosok célja, hogy ellenőrzés alatt tartsák a betegséget, és a kezelést csak akkor függesztik fel, ha a gyermek már jó ideje tünetmentes. A JDM az a fajta betegség, amely különösen érzékeny a gyógyszeres kezelés csökkentésére. Ha túl gyorsan csökkentik a gyógyszeradagot, a betegség újból fellobbanhat.

### **Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve a kiegészítő kezelésekkel?**

Sok nem szokványos terápiát ajánlanak a betegek figyelmébe napjainkban, de érdemes jól átgondolni a szakképzetlen „orvosi” tanácsokat és lehetséges következményeiket. Ha nem szokványos terápiát kívánnak kipróbálni, kérjük, előbb konzultáljanak erről a gyermekreumatológussal. A legtöbb orvosnak nincs ellenvetése abban az esetben, ha továbbra is követik az ő szakmai tanácsait. Amennyiben bizonyos gyógyszerek, mint például glukokortikoszteroidok szükségesek a JDM ellenőrzés alatt tartásához, nagyon veszélyes lehet hirtelen leállni ezekkel, amíg a betegség még aktív.

### **Ellenőrzések, kivizsgálások**

Módfelett fontos a rendszeres ellenőrzés, hogy figyelemmel lehessen kísérni a betegség aktivitását és a kezelés mellékhatásait. Az izomerő objektív mérése az izomgyengeség megfigyelését teszi lehetővé. Mivel a JDM a szervezet minden részét megtámadhatja, az orvosnak a gyermeket teljes egészében figyelmesen meg kell vizsgálnia. Az ellenőrzések magukba foglalják az izomerő mérést és a vérvizsgálatokat, mint például az izom-enzim vizsgálatokat és azokat, amelyek a gyógyszerek károsító hatását tárhatják fel.

### **Prognózis**

Ha a betegség reagál a kezelésre, akkor a JDM általános prognózisa kedvező, ellentétben a felnőttkori DM-mel. A JDM nem hozható összefüggésbe rosszindulatú daganat kialakulásával. Ennek ellenére létezik egy csekély halálozási kockázat azokban a ritka esetekben, amikor a

betegség akut (heveny) fázisában légzőszervi, szív-, idegrendszeri vagy gyomor-bél komplikációk alakulnak ki. A funkcionális végkimenetelt nagyrészt a kalcium lerakódások (kalcinózis) mértéke és az izomgyulladás súlyossága határozza meg. Az utóbbi izomsorvadáshoz és izomsugorodáshoz vezethet. A kalcinózis a JDM-es gyermekek 10-30 százalékánál fordul elő. A kalcinózis ellen nincs bizonyítottan hatékony kezelés.

A betegség lefolyása szerint a betegség altípusokra osztható. A monociklikus (egy ciklusú) lefolyású DM-et a betegség 1 epizódjának tekintik, amelynek jellemzője, hogy kezdete után két évvel visszaesés nélkül megnyugszik. Ennek a típusnak a legkedvezőbb a prognózisa.

A krónikus, policiklikus (több ciklusú) lefolyású JDM-re a betegség huzamos megnyugvása jellemző, egy vagy több visszaeséssel a kezelés befejezése után.

A krónikusan aktív betegségre a kezelés ellenére is tartós aktivitás jellemző (krónikusan fellángoló betegség-lefolyás). Ezen utolsó típusban a szövődmények kockázata magas.