



www.pediatric-rheumatology.printo.it

JUVENIL DERMATOMYOSITIS

Hvad er det?

Juvenil dermatomyositis (JDM) er en autoimmun sygdom. Autoimmun betyder, at det er en sygdom i immunsystemet som i stedet for at beskytte kroppen mod bakterier og virus, angriber patientens eget væv. Denne abnorme reaktion giver inflammation i det angrebne væv, som er en betændelseslignende tilstand, selv om der ikke er nogen infektion til stede.

Ved dermatomyositis ses inflammationen først og fremmest i de små blodkar i muskler (myositis) og i hud (dermatitis). Dette giver de karakteristiske symptomer med muskelsvaghed eller smerter først og fremmest omkring skulder og bækkenbæltet. Hudsymptomerne ses først og fremmest i ansigtet, over øjenlåg, på fingerknoer, knæ og albuer.

Sygdommen kan ses hos både børn og voksne. Juvenil dermatomyositis betyder at symptomerne første gang er til stede før det fyldte 16. år.

Hvor hyppigt er det?

DM er en sjælden sygdom hos børn. Hyppigheden af JDM er beregnet til at være omkring fire nye tilfælde:1 mill. børn/år. Piger rammes dobbelt så hyppigt som drenge. Debut sker oftest mellem 4-10 års alderen. Der er ikke meget, der tyder på at sygdommen influeres af geografi eller race.

JDM er på flere punkter forskellig fra dermatomyositis hos voksne, først og fremmest, er der hos børn ingen sammenhæng med udvikling af malign sygdom, modsat hos voksne.

Hvad er årsagen til sygdommen? Er den arvelig? Hvorfor har mit barn fået denne sygdom? Kan de forebygges?

Årsagen til JDM kendes ikke. Det er ikke en egentlig arvelig sygdom, da den ikke arves direkte, men ofte vil der hos et barn med JDM være familiemedlemmer, der har en anden bindevævslidelse. Man mener, at sygdommen er en kombination af en genetisk disposition og udefra kommende faktorer. De udløsende faktorer kendes ikke, selv om der er forsket meget heri. Man antager, at det kan skyldes mikroorganismer, der udløser den abnorme reaktion i immunsystemet.

Da årsagen til sygdommen ikke er kendt, kan den ikke forebygges.

Er den smitsom?

JDM er ikke smitsomt, fordi sygdommen er begrundet i inflammation, ikke infektion.

Hvad er hovedsymptomerne?

De mest udtalte symptomer skyldes muskelinflammation med tiltagende muskelsvag og tiltagende kraftnedsættelse og bevægeindskrænkning. Muskel- og ledsmerter kan være fremtrædende, specielt tidligt i forløbet. Nogle børn har gigtsymptomer med hævede led. Hudsymptomerne kan starte meget før muskelsymptomerne, samtidig med eller lige efter. Hudsymptomerne kan være

- a. forhøjet, skællende, blåviolet udslæt på fingerknoer, albuer, knæ og ankler (Gottron's papler)
- b. rødme af ansigtet med hævelse omkring øjnene (periorbitalt ødem)
- c. rødme på kinderne (malar rash)
- d. en blåviolet misfarvning af øvre øjenlåg (heliotrope).

Udslættet forværres ofte efter sollys (fotosensitiv). Udslættet kan brede sig til større dele af kroppen, der kan opstå sårdannelse. Overfladiske hudkar forandringer kan være synlige som røde knuder ved kanten af neglerande og øjenlåg.

De muskelgrupper, der er tæt på kroppen (proximale muskler) påvirkes symmetrisk, enten muskler i skulder- og bækkenbælte, ofte sammen med mavemuskler, ryg- og nakkemuskler. Det betyder, at barnet eksempelvis vil have svært ved at løfte arme og ben, det vil derefter nægte at gå til skole, deltage i sport, og mindre børn vil forlange at blive båret omkring. Hvis sygdommen fortsætter, vil der kunne komme problemer med at gå på trapper og komme ud af sengen. De påvirkede muskler vil have tendens til at forkortes (kontrakturer) og arme og ben kan blive låst i en bøjet stilling, der vil påvirke funktionen væsentligt.

Ved langvarig sygdom kan der ses kalkaflejring under huden. De danner små hårde knuder, der indimellem kan blive til åbne sår, hvorfra der siver en mælkevidlig væske (calcinosis).

I de sværeste sygdomstilfælde vil samtlige kroppens muskler blive påvirket, også muskler i luftrør og spiserør, hvilket giver vejrtrækningsproblemer, synkeproblemer og taleproblemer. Derfor er ændringer i stemmen, besvær med at synke, hoste og åndenød meget vigtige og alarmerende symptomer.

Der kan være tendens til mave/tarm gener med smerter og forstoppelse. I sjældnere tilfælde kan der være forandringer af hudkarrene i slimhinden, hvilket kan give blødning, som er en alvorlig komplikation.

Er sygdommen den samme hos alle børn?

Sygdommen er meget forskellig fra barn til barn. Der er en stor variation fra meget mild sygdom med næsten ingen påvirkning af muskelfunktion til svær invaliderende sygdom. Ligeledes kan der være børn, der kun har påvirkning af hud og ingen eller næsten ingen muskelpåvirkning, eller kun muskelpåvirkning (juvenil polymyositis) eller udtalt sygdom der påvirker både hud, muskler, lunger og tarm.

Er sygdommen hos børn forskellig fra voksne?

Hos voksne med dermatomyositis kan der være en underliggende kræftsygdom. Dette er **aldrig** tilfældet hos børn. Isoleret muskelsygdom uden hudpåvirkning

(polymyositis) er meget sjælden hos børn, hyppigere hos voksne. Hos voksne kan der ses positive antistoffer, som sjældent ses hos børn.

Hvordan stilles diagnosen og hvilke undersøgelser skal laves?

Diagnosen JDM baseres på kliniske træk med muskel- og hudsymptomer som beskrevet ovenfor i kombination med laboratorieundersøgelser. I starten kan JDM ligne andre bindevævssygdomme som JSLE, JIA, vaskulit sygdom eller en medfødt muskelsygdom. Disse kan adskille sig ved forskellige sygdomstræk og laboratoriefund.

Muskelkraften i de forskellige muskler i kroppen undersøges for at vurdere, hvor meget musklerne er påvirket. Huden undersøges. De små hudkar ved neglerne ses efter, evt. under forstørrelse i et såkaldt capillaroscop. I blodet kan måles forhøjet mængde muskelenzymer. Dette skyldes, at de påvirkede muskelceller bliver utætte, hvorefter proteiner, der normalt først og fremmest er inde i muskelcellen kan strømme ud i blodbanen. Forhøjelse af disse enzymer betyder dog ikke altid, at der er muskelsygdom, men kan også ses ved andre tilstande, herunder leversygdom. Andre undersøgelser er derfor nødvendige.

ANA (antinukleære antistoffer) er antistoffer, der **kan** være positive ved sygdommen, men også ved andre bindevævssygdomme.

EMG (elektromyografi) en muskelundersøgelse, der sjældent udføres på børn, dels fordi den er smertefuld og ikke med sikkerhed kan give diagnosen. Sikkerhed for diagnosen JDM fås ved muskelbiopsi, vævsprøve af muskel. Foretages under bedøvelse. I flere og flere tilfælde foretages forud herfor en skanning (MRI), der viser præcis, hvor musklerne er påvirket. Denne undersøgelse er værdifuld, idet den viser, hvor det er bedst at tage en vævsprøve fra. JDM. Vævsprøven vil give vigtige informationer om graden af muskelpåvirkning.

Hvis der er mistanke til, at andre organer er påvirket, kan der foretages røntgen af hjerte og lunger, skanning af lungerne, ekg (elektrokardiografi) og ekkundersøgelse af hjertet. Ved mistanke om påvirkning af svælg og halsmuskulatur, røntgenundersøgelse af disse.

Hvad er vigtigheden af disse undersøgelser?

Hvis der er de klassiske muskelsymptomer med påvirkning af skuldre og lændemusler, og de karakteristiske hudsymptomer, er diagnosen JDM rimelig sikker, men at stille diagnosen kræver principielt hud- og muskelbiopsi (vævsprøver). Muskelstyrken vurderes efter standardiseret skema, der gennemgår samtlige muskelgrupper, således at man kan følge påvirkningen fra gang til gang, eksempelvis den test der hedder CMAS.

Blodprøver som ex muskelenzymer behøver ikke at være meget påvirket hos JDM-patienter, og er derfor ikke velegnede til at følge sygdommen, men er værdifulde for at sikre, at der ikke opstår bivirkninger til den medicinske behandling.

Behandling

Kortikosteroider (binyrebarkhormon). Dette lægemiddel er utroligt godt til hurtigt at kontrollere inflammation, ligegyldig, hvor i kroppen den er. Det kan gives som piller eller som indsprøjtninger i blodkar. Det sidste vælges, hvis man har brug for meget hurtig effekt af behandlingen. Realiteten er, at det virker hurtigere end nogen andre lægemidler, og derfor kan være livsvigtig. Uheldigvis er der bivirkninger, der gør det uegnet til langtidsbehandling, hvorfor anden behandling er ønskelig. Bivirkninger er bl.a. påvirkning af vækst, øget risiko for infektioner, forhøjet blodtryk og knogleskørhed. Alle disse bivirkninger er dog afhængige af både dosis og varighed af behandlingen. Jo større dosis, jo hyppigere bivirkninger. Kroppen producerer selv binyrebarkhormon, men denne funktion undertrykkes under behandling, hvorfor det kan give alvorlige problemer, der kan være livstruende, hvis man pludselig ophører med behandlingen. Det er nødvendigt at mindske dosis ganske gradvist.

Behandling med Kortikosteroid (KS) gives oftest i kombination med andre immundæmpende stoffer som Methotrexat eller Cyklosporin for derved at mindske KS dosis og samtidig få ro i sygdommen (remission).

Methotrexat virker først maximalt 6-8 uger efter start, det vil oftest skulle gives over en lang periode. Hyppigste bivirkning er kvalme, infektion i munden evt. med sår, måske lettere hårtab, måske leverpåvirkning. Leverpåvirkningen er mild, men kan forværres ved alkohol. Methotrexat må ikke tages af gravide, da det vil kunne give fosterskader. Methotrexat vil øge risikoen for infektioner, men i praksis vil det stort set kun give problemer ved skoldkopper. Cyklosporin virker maksimalt efter 4-8 uger, gives oftest over en lang periode. Bivirkninger kan være forhøjet blodtryk, øget kropsbehåring, hævelse af gummer, påvirkning af nyrer. Andre behandlingsmuligheder er IVIG (intravenøs immunglobulin). Det indeholder antistofkoncentrat fra raske bloddonorer. Det gives direkte ind i blodkar og påvirker på ukendt vis immunsystemet, således at der ses en mindskning af inflammation.

I andre situationer har været forsøgt stoffer som Imurel (azethioprim) og i meget svære tilfælde, cyklofosamid.

Behandling med biologiske lægemidler er stadig kun eksperimentelt ved JDM. For supplerende omkring bivirkninger, se under behandling.

Fysioterapi er en meget vigtig del af behandlingen ved JDM, hvor muskelsvækkelse og ledstivhed medfører betydelig nedsættelse af bevægelse og muskelstyrke. Fysioterapibehandlingen skal medvirke til at opbygge muskelkraft og holde den ved lige for at bedre og normalisere led-bevægeligheden. Det er utrolig vigtigt, at barn og forældre lærer disse øvelser, så de selv kan foretage disse hjemme.

Hvordan kan sygdommen påvirke barnets og familiens daglige liv? Hvad med skolen?

JDM kan være en vanskelig opgave for barnet og hele familien. Selvfølgelig værre jo alvorligere sygdommen er. Det vil selv sagt være vanskeligt for et barn at forholde sig til sin sygdom, hvis forældrene ikke kan. Forældrene vil måske føle et behov for at overbeskytte barnet, men det er vigtigt, at barnet

opmuntres til uafhængighed på trods af sygdommen samt at overvinde vanskelighederne relateret til sygdommen. Barnet skal også opmuntres til et socialt liv med jævnaldrene kammerater for at kunne udvikle en uafhængig, balanceret personlighed. Psykologisk hjælp bør tilbydes, når det er nødvendigt. Det er yderst vigtigt, at barnet går regelmæssigt i skole, og der bør opfordres mest muligt hertil.

I starten af sygdommen kan der være specielle problemer og specielle behov, der kan kræve eksempelvis kørsel til og fra skole, forholdsregler omkring gymnastik osv. Det er derfor vigtigt, at forklare skolelærerne om barnets specielle behov.

At deltage i sport og andre fritidsaktiviteter er en vigtig del af et barns liv. I starten af sygdommen, hvor inflammation af musklerne er mest udtalt, frarådes generelt deltagelse i gymnastik og sportsaktiviteter, men på sigt er det derimod en utrolig vigtig del af genopbygningen af den normale muskelfunktion og muskelstyrke.

Hvor lang tid skal behandlingen vare?

Længden af behandlingen vil helt afhænge af sværhedsgraden af sygdommen hos det enkelte barn, hos nogle børn vil behandlingen være ganske kort, mens den hos andre kan vare i mange år. Behandlingen ophører først, når der har været ro i sygdommen i længere tid. JDM er en sygdom, som er specielt følsom over for reduktion af behandlingen. Hvis behandlingen reduceres for hurtigt, kan der komme sygdomsopblussen.

Hvad med alternativ behandling?

Patienter kunne blive foreslået mange forskellige alternative behandlinger. Det er nødvendigt, at tænke grundigt over disse råd og hvad de indebærer. Børn og forældre der ønsker at anvende alternativ behandling bør først drøfte dette med den læge, der følger barnet. De fleste læger vil ikke have indvendinger, så længe barnets sædvanlige behandling fortsat følges. Hvis derimod medicin, såsom binyrebarkhormon pludselig stoppes, kan det være **meget** farligt, hvis sygdommen stadigvæk er aktiv.

Kontroller

Regelmæssige kontroller er vigtigt for at vurdere sygdomsaktiviteten samt at sikre mod bivirkning af behandlingen. Muskelfunktionstests, der gennemgår alle muskelgrupper vil blive udført. Der vil blive taget blodprøver, dels muskelenzymer, men især blodprøver, der vil kunne påvise mulige bivirkninger fra medicinen.

Hvad er prognosen?

Hvis sygdommen kan holdes i ro er prognosen ved JDM god hos børn, i modsætning til hos voksne, og det er vigtigt at pointere, at der ikke ses kræft i tilslutning til JDM hos børn.

I de meget sjældne tilfælde, hvor der er påvirkning af vejrtrækningsmuskler, hjerte, nervesystemet eller mave-tarmslimhinden, kan der derimod være tale om en livstruende situation. Prognosen på lang sigt bygger på ældre data,

nyere er på vej. Graden af mèn efter sygdommen afgøres først og fremmest af graden af muskelsygdom samt af graden af kalkaflejringer (calcinose). Calcinose antages at være til stede hos mellem 10-30% af alle JDM-patienter. Der er ingen effektiv behandling mod calcinose. Svær muskelpåvirkning i starten kan medføre blivende muskelpåvirkning, både af størrelse og funktion. Forløbet af sygdommen kan inddeles i flere undertyper.

- a. JDM med et monocytisk forløb karakteriseres ved, en enkeltstående periode med sygdomsaktivitet, hvorefter den inden for to år efter debut går i ro uden sygdoms opblussen. Denne form har den mest favorable prognose.
- b. JDM med kronisk polycytisk forløb er karakteriseret ved langvarig sygdoms ro, med et eller flere tilbagefald efter at behandlingen er ophørt.
- c. Kronisk aktiv sygdom er karakteriseret ved en vedvarende kronisk sygdomsaktivitet, uanset behandling. Denne sidste gruppe har den største risiko for komplikationer.