www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Sclerodermie

Versie 2016

1. WAT IS SCLERODERMIE

1.1 Wat is het?

De naam sclerodermie stamt uit het Grieks en kan vertaald worden als ‘harde huid’. De huid wordt glanzend en hard. Er zijn twee verschillende types sclerodermie: lokale sclerodermie en systemische sclerodermie. Bij lokale sclerodermie is de ziekte beperkt tot de huid en de onderliggende weefsels. Het kan het oog aantasten en uveïtis veroorzaken en verder kan het de gewrichten aantasten en artritis veroorzaken. Het kan voorkomen in vlekken (morfea) of als een streep (lineaire sclerodermie).
Bij systemische sclerodermie is het proces wijdverbreid en tast het niet alleen de huid maar ook sommige organen aan.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Sclerodermie is een zeldzame ziekte. Het treft naar schatting ieder jaar minder dan 3 op de 100.000 personen. Lokale sclerodermie is de meest voorkomende vorm bij kinderen en treft vooral meisjes. Slechts 10% of minder van de kinderen met sclerodermie hebben de systemische vorm.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Sclerodermie is een inflammatoire aandoening, maar de oorzaak van de ontsteking is nog niet bekend. Het is waarschijnlijk een auto-immuunziekte, wat betekent dat het immuunsysteem van het kind het eigen lichaam aanvalt. De ontsteking veroorzaakt zwelling, warmte en

vervolgens het aanmaken van te veel aan bindweefsel (een soort littekenweefsel).

1.4 Is het erfelijk?

Er is op dit moment geen bewijs dat sclerodermie genetisch bepaald is, maar er zijn een enkele gevallen bekend zijn van meerder patiënten in eenzelfde familie.

1.5 Kan het voorkomen worden?

Er is geen preventie voor deze aandoening. Dit houdt in dat u als ouder of als patiënt er niets aan had kunnen doen om het ontstaan van de aandoening te voorkomen.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee. Sommige infecties kunnen het ontstaan van de ziekte uitlokken, maar de aandoening zelf is niet besmettelijk en kinderen met deze aandoening hoeven niet geïsoleerd te worden.

2. VERSCHILLENDE TYPES SCLERODERMIE

2.1 Lokale sclerodermie

2.1.1 Hoe wordt systemische sclerodermie gediagnosticeerd?

Het ontstaan van hard aanvoelende huid duidt op lokale sclerodermie. Vaak is er in de vroege fase een rood/paarsachtige of gedepigmenteerde rand rondom de verharding. Dit weerspiegelt de ontsteking van de huid. In latere fases wordt de huid bruin en vervolgens wit bij blanke mensen. Bij niet-blanke mensen lijkt het in de vroege fase op een blauwe plek, voordat het wit wordt. De diagnose is gebaseerd op de typische aanblik.
Lineaire sclerodermie ziet eruit als een streep op de arm, het been of de romp. Het proces kan de weefsels onder de huid aantasten, met inbegrip van de spieren en het bot. Soms kan lineaire sclerodermie ook op het gezicht of de behaarde hoofdhuid ontstaan. Patiënten waarbij de huid van het gezicht of het hoofd is aangetast, hebben een verhoogd

risico op uveïtis. Bloedonderzoeken toont meestal geen afwijkingen. Bij lokale sclerodermie worden de organen niet significant aangetast. Vaak wordt er een huidbiopt genomen om de diagnose te stellen.

2.1.2 Wat is de behandeling voor lokale sclerodermie?

De behandeling is gericht op het zo snel mogelijk stoppen van de ontsteking. Eens er zich liitekenweefsel heeft gevormd, hebben de beschikbare behandelingen hebben weinig effect. Het littekenweefsel is het eindstadium van de ontsteking. Het doel van de behandeling is het onder controle houden van de ontsteking en het minimaliseren van de vorming van littekenweefsel. Als de ontsteking verdwenen is, is het lichaam in staat om een deel van het littekenweefsel te reabsorberen, waardoor de huid weer zachter wordt.
De medicatie varieert van het niet-behandelen tot het gebruik van corticosteroïden, methotrexaat of andere immuunmodificerende geneesmiddelen. Er zijn studies die het positieve effect (werkzaamheid) en de veiligheid van deze geneesmiddelen op lange termijn aantonen. De behandeling moet onder supervisie staan en voorgeschreven worden door de kinderreumatoloog en/of kinderdermatoloog.
Bij vele patiënten gaat het ontstekingsproces vanzelf over, maar het kan een aantal jaren duren. Bij sommige personen kan het ontstekingsproces na vele jaren overgaan, maar na enige tijd van remissie weer terugkomen. Bij patiënten met ernstigere vormen kan een agressievere behandeling nodig zijn.
Fysiotherapie is erg belangrijk, vooral in het geval van lineaire sclerodermie. Als een gewricht bedekt wordt door verstrakte en verdikte huid is het van groot belang om het gewricht te buigen en strekken, in beweging te houden alsmede massage toe te passen van dieper gelegen, omringende weefsels. In gevallen waar een been is aangedaan, kunnen beenlengte verschillen optreden die het looppatroon beïnvloeden (mank lopen) met extra belasting voor rug, heupen en knieën. In die gevallen zal een schoen- en hakverhoging worden toegepast. Het masseren van de aangetaste lichaamsdelen met hydraterende crèmes helpt om het verharden van de huid te verminderen.
Daarnaast worden camouflerende crèmes veel gebruikt, vooral voor de verkleurde plekken in het gelaat. Vooral bij blanke mensen dient de huid tegen al te felle zonlichtblootstelling te worden afgeschermd door

ultraviolet werende crèmes. De sclerodermie plekken in het gelaat blijven immers bleek terwijl de omliggende huid in de zon bruin kleurt. De laesies worden dan als het ware steeds duidelijker.

2.1.3 Hoe is het verloop op lange termijn van sclerodermie?

Over het algemeen is de progressie van lokale sclerodermie beperkt tot een paar jaar. Het verharden van de huid stopt over het algemeen een paar jaar na het begin van de ziekte, maar het kan gedurende meerdere jaren actief blijven doorgaan. Begrensde morfea laten over het algemeen slechts cosmetische effecten achter op de huid (pigmentveranderingen) en na enige tijd kan de verharde huid zelfs zachter worden en er normaal uitzien. Sommige vlekken kunnen vanwege kleurveranderingen duidelijker zichtbaar worden, zelfs als het ontstekingsproces al over is.
Lineaire sclerodermie kan blijvende gevolgen hebben voor het kind, vanwege de ongelijke groei van de aangetaste en niet-aangetaste lichaamsdelen, als gevolg van spiermassaverlies en verminderde botgroei in de aangetaste delen. Een lineair letsel over een gewricht kan tot artritis leiden en als het niet onder controle gehouden wordt, leiden tot contracturen.

2.2 Systemische sclerodermie

2.2.1 Hoe wordt systemische sclerodermie gediagnosticeerd? Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De diagnose van sclerodermie is hoofdzakelijk een klinische diagnose, wat inhoudt dat de symptomen van de patiënt en het lichamelijk onderzoek de basis vormen voor de diagnose. Er is geen laboratoriumonderzoek waarmee sclerodermie gediagnosticeerd kan worden. Laboratoriumonderzoeken worden gedaan om andere gelijksoortige aandoeningen uit te sluiten, om te beoordelen hoe actief de sclerodermie is en om te bepalen of er andere organen dan de huid zijn aangetast. De vroege symptomen zijn de kleurveranderingen van de vingers en tenen bij temperatuursveranderingen van warm naar koud (verschijnsel van Raynaud) en zweertjes op de vingertoppen. De huid van de vingertoppen en tenen verhardt vaak snel en wordt glanzend. Dit kan ook gebeuren bij de huid van de neus. De harde huid

verspreidt zich vervolgens verder en kan in ernstige gevallen zelfs het hele lichaam aantasten. Ook gezwollen vingers en pijnlijke gewrichten kunnen in een vroeg stadium van de ziekte aanwezig zijn.
Tijdens het verdere verloop van de ziekte kunnen er veranderingen ter hoogte van de huid optreden bij patiënten, zoals zichtbare dilataties van kleine bloedvaten (telangiectasias), het verdunnen van de huid en verdwijnen van het onderhuids weefsel (atrofie) en het verschijnen van onderhuidse kalkophopingen (calcificaties). De interne organen kunnen aangetast worden en de lange termijn prognose hangt af van het type en de ernst van de aantasting van deze organen. Het is belangrijk dat alle organen (longen, darmen, hart enz.) gecontroleerd worden om te kijken of ze aangetast zijn en daarnaast moeten er verschillende onderzoeken gedaan worden om de werking van de organen te beoordelen.
Bij de meeste kinderen wordt de slokdarm (oesofagus) vaak al in een vrij vroeg stadium aangetast. Dit kan leiden tot brandend maagzuur, als het maagzuur in de oesofagus terechtkomt en tot problemen bij het doorslikken van bepaalde etenswaren. In een later stadium kan het hele maag-darmstelsel aangetast worden en zorgen voor een opgezette buik en slechte spijsvertering. Ook de longen worden vaak aangetast en dit is een belangrijke factor voor de prognose op lange termijn. Aantasting van andere organen zoals het hart of de nieren is ook van groot belang voor de prognose. Er bestaat echter geen specifiek bloedonderzoek voor sclerodermie. De behandelend arts van patiënten met sclerodermie zal regelmatig de werking van de organen evalueren om te kijken of de sclerodermie zich verspreid heeft naar de organen of om te kijken of de aantasting verergerd of verbeterd is.

2.2.2 Wat is de behandeling voor systemische sclerose bij kinderen?

De beslissing tot het toepassen van medicamenteuze behandeling en de keuze uit de diverse middelen dient te worden genomen door een kinderreumatoloog met ervaring op het gebied van sclerodermie, in samenwerking met andere specialisten, gespecialiseerd in de diverse inwendige organen zoals hart en nieren. Er kunnen corticosteroïden, methotrexaat of mycofenolaat gebruikt worden. Als de longen of nieren aangetast zijn, kan cyclofosfamide worden gebruikt. In het geval van het Raynaud-fenomeen dient de bloedsomloop in de tenen en vingers

gestimuleerd te worden en dienen vingers en tenen te allen tijde warm gehouden te worden ten einde beschadigingen en scheurtjes aan de huid te voorkomen. Soms kan dit worden bevorderd door medicijnen die de plaatselijke bloedvaten verwijden (Nifedipine, Adalat). Er is geen enkele behandeling die aantoonbaar beter is bij alle patienten met systeemsclerose. De meest effectieve behandeling voor iedere patiënt moet bepaald worden door het gebruik van medicatie die doeltreffend is gebleken is bij andere patiënten met systemische sclerodermie en te kijken of het resultaat heeft bij deze patiënt. Op dit moment worden er nieuwe behandelingen onderzocht en is er concrete hoop dat er in de toekomst meer doeltreffende therapieën zullen zijn. In ernstige gevallen kan een autologe beenmergtransplantatie overwogen worden. Fysiotherapie en verzorging van de verharde huid zijn nodig tijdens de ziekte om de gewrichten en borstkas in beweging te houden.

2.2.3 Hoe is het verloop op lange termijn van systemische sclerodermie?

Systemische sclerodermie is een potentieel levensbedreigende ziekte. De mate van aantasting van de organen (hart, nieren en longen) verschilt van patiënt tot patiënt en is de belangrijkste factor voor het de evolutie op lange termijn. De aandoening kan zich bij sommige patiënten gedurende lange perioden stabiliseren.

3. DAGELIJKS LEVEN

3.1 Hoelang duurt de ziekte?

Over het algemeen is de progressie van lokale sclerodermie beperkt tot een paar jaar. Het verharden van de huid stopt een aantal jaar na het begin van de ziekte. Soms kan het 5-6 jaar duren en sommige vlekken kunnen zichtbaarder worden vanwege kleurveranderingen, nadat het ontstekingsproces voorbij is. De ziekte kan ook erger lijken vanwege de ongelijke groei van aangetaste en niet-aangetaste lichaamsdelen. Systemische sclerodermie is een ziekte die jaren kan duren. Een vroege en goede behandeling kan de duur van de ziekte verkorten.

3.2 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Over het algemeen genezen kinderen met lokale sclerodermie helemaal. Op een bepaald moment kan zelfs de verharde huid zachter worden en blijven alleen de hypergepigmenteerde vlekken zichtbaar. Volledige genezing is minder waarschijnlijk bij systemische sclerodermie, maar er kunnen significante verbeteringen of ten minste stabilisering van de aandoening behaald worden waardoor een goede levenskwaliteit mogelijk is.

3.3 Hoe zit het met onconventionele/aanvullende therapieën?

Er zijn vele aanvullende en alternatieve therapieën beschikbaar en dit kan verwarrend zijn voor de patiënten en hun families. Denk goed na over de voordelen en de risico's die verbonden zijn aan het uitproberen van deze therapieën, aangezien er weinig voordeel is aangetoond en ze kostbaar kunnen zijn wat betreft tijd, belasting van het kind en geld. Mocht u aanvullende en alternatieve therapieën willen uitproberen, overleg deze mogelijkheden dan met de kinderreumatoloog. Sommige therapieën kunnen interfereren met de voorgeschreven medicatie. De meeste artsen zullen er niets op tegen hebben, zolang u ook het medisch advies op blijft volgen. Het is van groot belang dat er niet gestopt wordt met het nemen van de voorgeschreven medicatie. Als medicatie nodig is om de ziekte onder controle te houden, dan kan het zeer gevaarlijk zijn om hiermee te stoppen als de ziekte nog actief is. Overleg in het geval u zich zorgen maakt over de medicatie altijd met de arts van uw kind.

3.4 Hoe beïnvloedt de ziekte het dagelijkse leven van het kind en het gezin en welke periodieke controles zijn nodig?

Net als iedere chronische aandoening heeft sclerodermie effect op het dagelijkse leven van het kind en het gezin. Als de ziekte mild is, zonder dat er belangrijke organen aangetast zijn, dan kunnen het kind en het gezin een vrij normaal leven leiden. Het is echter belangrijk om niet te vergeten dat kinderen met sclerodermie zich vaak moe kunnen voelen en minder goed bestand zijn tegen inspanning. Verder moeten ze vaak van houding veranderen vanwege de slechte doorbloeding. Systematische controles zijn nodig om de progressie van de ziekte te beoordelen en om te kijken of de behandeling eventueel moet worden aangepast. Aangezien belangrijke organen (longen, maag-darmstelsel,

nieren, hart) op verschillende momenten aangetast kunnen worden is het belangrijk om regelmatig de functie van deze organen te beoordelen om een mogelijke verslechtering vroeg op te sporen.
Als bepaalde geneesmiddelen gebruikt worden, dan moeten ook de mogelijke bijwerkingen ervan regelmatig gecontroleerd worden.

3.5 Hoe zit het met school?

Het is voor kinderen met chronische ziekten van essentieel belang dat ze naar school blijven gaan. Er zijn een aantal factoren die voor problemen kunnen zorgen bij het naar school gaan en daarom is het van belang om de leerkrachten op de hoogte te stellen van de eventuele behoeften van het kind. Indien mogelijk moeten de kinderen gewoon deelnemen aan de turnlessen; hiervoor gelden dezelfde aanbevelingen als de hieronder gegeven adviezen met betrekking tot het sporten. Als de ziekte goed onder controle is, zoals vaak het geval is als de huidige beschikbare medicatie genomen wordt, zou het kind geen specifieke problemen moeten hebben om deel te kunnen nemen aan dezelfde activiteiten als zijn leeftijdsgenootjes. School is voor kinderen wat werk is voor volwassenen: een plaats waar ze leren hoe ze zelfstandige en productieve individuen kunnen worden. Ouders en leerkrachten moeten er alles aan doen om het kind op een normale manier deel te laten nemen aan de schoolactiviteiten, zodat hij/zij succesvol zijn/haar schoolcarrière kan afronden en door zowel leeftijdgenootjes als volwassenen aanvaard kan worden.

3.6 Hoe zit het met sport?

Het beoefenen van een sport is een essentieel onderdeel van het dagelijkse leven van ieder kind. Een van de doelen van de therapie is het kind zoveel mogelijk een zo normaal mogelijk leven te kunnen laten leiden en hen niet anders te laten voelen dan hun leeftijdgenootjes. Daarvoor is het algemene advies om patiënten zoveel mogelijk de sport van hun keuze te laten beoefenen en erop te vertrouwen dat ze stoppen als ze pijn hebben of zich er niet goed bij voelen. Deze keuze is onderdeel van een meer algemene houding die probeert een kind te stimuleren om zelfstandig te zijn en om te leren gaan met de beperkingen van de ziekte.

3.7 Hoe zit het met het dieet?

Er is geen bewijs dat het dieet invloed heeft op het verloop van de ziekte. In het algemeen moet het kind een evenwichtig, normaal dieet volgen, dat geschikt is voor zijn/haar leeftijd. Een gezond, evenwichtig dieet met voldoende eiwitten, calcium en vitaminen wordt aangeraden voor opgroeiende kinderen. Te veel eten moet voorkomen worden bij patiënten die corticosteroïden slikken, omdat deze geneesmiddelen voor een verhoogde eetlust zorgen.

3.8 Kan het klimaat het verloop van de ziekte beïnvloeden?

Er is geen bewijs dat het klimaat invloed heeft op het verloop van de ziekte.

3.9 Kan het kind gevaccineerd worden?

Patiënten met sclerodermie moeten altijd met hun arts overleggen voordat ze gevaccineerd worden. De arts zal geval per geval beslissen welke vaccinaties het kind kan krijgen. Over het algemeen lijkt het erop dat vaccinaties niet voor een hogere activiteit van de ziekte zorgen en geen ernstige negatieve gevolgen hebben voor patiënten met sclerodermie.

3.10 Hoe zit het met het seksleven, zwangerschap en anticonceptie?

Er zijn vanwege de ziekte geen beperkingen met betrekking tot seksuele activiteit of een eventuele zwangerschap. Patiënten die medicatie gebruiken, moeten echter altijd voorzichtig zijn vanwege de mogelijke effecten van deze geneesmiddelen op het ongeboren kind. Patiënten wordt aangeraden om met hun arts te praten over anticonceptie en zwangerschap.