



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DK/intro>

Sklerodermi

Version af 2016

1. HVAD ER SKLERODERMI

1.1 Hvad er det ?

Navnet sklerodermi er afledt af de græske ord "skleros", som betyder hård og "dermos", der betyder hud. Huden bliver skinnende og hård. Der er to forskellige typer af sklerodermi: lokaliseret sklerodermi og systemisk sklerodermi.

Ved lokaliseret sklerodermi er sygdommen begrænset til huden og de væv lokaliseret under huden. Sygdommen kan involvere øjnene og forårsage uveitis (betændelse i øjets regnbuehinde). Den kan også involvere leddene og forårsage gigt. Den kan optræde i pletter (morphea) eller som et tæt bånd (lineær sklerodermi).

Ved systemisk sklerodermi er processen vidt udbredt og involverer ikke kun huden, men også indre organer.

1.2 Hvor almindelig er den ?

Sklerodermi er en sjælden sygdom. Skøn over dens hyppighed er aldrig registreret højere end 3 nye tilfælde pr. 100.000 personer pr. år. Lokaliseret sklerodermi er den mest almindelige form hos børn og rammer især piger. Kun omkring 10% eller færre af sklerodermi hos børn er systemisk sklerodermi.

1.3 Hvad er årsagen til sygdommen ?

Sklerodermi er en inflammations (betændelse) sygdom, men årsagen til inflammationen er endnu ikke kendt. Det er sandsynligvis en autoimmun sygdom, hvilket betyder, at barnets immunsystem reagerer

imod kroppens eget væv. Inflammationen forårsager hævelse, varme og herefter overproduktion af fibrøst væv (arvæv).

1.4 Er den nedarvet ?

Nej, der er ingen dokumentation for en genetisk baggrund, skønt der er få rapporter om familiær optræden af sygdommen.

1.5 Kan den forebygges ?

Der findes ikke nogen kendt forebyggelse for tilstanden. Dvs. at du som forælder eller som patient har ikke haft mulighed for at have gjort noget der kunne forhindre sygdommen i at opstå.

1.6 Er den smitsom ?

Nej. Nogle infektioner kan måske udløse sygdommens debut, men selve tilstanden er ikke infektiøs, og ramte børn behøver ikke at isoleres fra andre.

2. FORSKELLIGE TYPER AF SCLERODERMI

2.1 Lokaliseret sklerodermi

2.1.1 Hvordan diagnosticeres lokaliseret sklerodermi ?

Fremkomsten af hård hud tyder på lokaliseret sklerodermi. Tidligt i stadiet vil der ofte være en rød, violet eller depigmenteret randzone. Dette tyder på inflammation i huden. Senere i stadiet bliver huden brun og dernæst hvid. Hos ikke-kauasiere kan det ligne et blåt mærke, inden det bliver hvidt. Diagnosen baseres på hudens karakteristiske udseende.

Lineær sklerodermi fremtræder som en lineær stribe på arme, ben eller overkrop. Vævet under huden kan blive påvirket inklusiv muskler og knogler. Nogle gange kan lineær sclerodermi påvirke ansigtet og skalpen. Patienter med involvering af huden i ansigtet og skalpen har øget risiko for uveitis. Blodprøver er som regel normale. Påvirkning af indre organer ses ikke ved lokaliseret sklerodermi. Ofte udføres en hudbiopsi for at hjælpe med at stille diagnosen.

2.1.2 Hvad er behandlingen for lokaliseret sklerodermi?

Behandlingen sigter at stoppe inflammationen så tidligt som muligt. Behandlingen har meget lille effekt på det fibrøse væv, når først dette er dannet. Det fibrøse væv er det sidste stadie i inflammationen. Målet med behandlingen er at kontrollere inflammationen og dermed minimere dannelsen af fibrøst væv. Når inflammationen er væk er kroppen i stand til at absorbere noget af det fibrøse væv, og huden kan blive blød igen.

Den medicinske behandling varierer fra slet ingen behandling til brug af corticosteroider (binyrebarkhormoner) og methotrexate, eller andre immunmodulerende lægemidler. Der er studier der viser gavnlige effekt og sikkerhed ved disse lægemidler ved langtidsbehandling.

Behandlingen skal ordineres og følges af en pædiatrisk rheumatolog og/eller en pædiatrisk dermatolog.

Hos mange patienter vil den inflammatoriske proces ophøre af sig selv, men det kan tage nogle få år. Hos nogle patienter kan den inflammatoriske proces vedvare i mange år, og hos nogle kan den blive inaktiv og herefter vende tilbage. Hos patienter med mere alvorlige tilfælde kan en mere aggressiv behandling være nødvendig.

Fysioterapi er vigtigt, specielt i tilfælde af lineær sklerodermi. Når den stramme hud er omkring et led, er det vigtigt fortsat at bevæge leddet med strækkeøvelser, og hvor det er hensigtsmæssigt, at give dyb bindevævsmassage. Når et ben er påvirket, kan ulige benlængde forekomme, hvilket fører til halten, som giver ekstra belastning af ryggen, hofter og knæ. Et indlæg i skoen på det kortere ben, vil gøre benene funktionelt lige og man undgår belastninger når man går, står eller løber. Massage af de involverede områder med fugtighedscreme nedsætter hastigheden hvormed huden bliver hård.

Kosmetiske gener af hudpåvirkningen kan reduceres med makeup, specielt i ansigtet.

2.1.3 Hvad er den langsigtede udvikling af lokaliseret sklerodermi?

Udviklingen af lokaliseret sklerodermi er som regel begrænset til få år. Ofte stopper udviklingen af den hårde hud få år efter sygdommens begyndelse, men kan være aktiv i flere år. Velafgrænsede pletter

(morphea) efterlader sig ofte kun kosmetiske hudforandringer (pigmentforandringer), og efter nogen tid vil den hårde hud måske blive blød og synes normal. Nogle pletter kan blive mere synlige selv efter inflammations processen er ovre, pga. farveforandringen. Lineær sklerodermi kan påvirke barnets vækst af de påvirkede dele af kroppen og resultere i muskeltab og nedsat knoglevækst. Lineær sclerodermi omkring et led kan medføre arthritis og såfremt ubehandlet medføre udvikling af kontrakturer.

2.2 Systemisk sklerose

2.2.1 Hvordan diagnosticeres systemisk sklerose ? Hvad er hovedsymptomerne ?

Diagnosen af sklerodermi er primært en klinisk diagnose, hvilket vil sige, at patientens symptomer og den fysiske undersøgelse er de vigtigste tests. Der findes ingen speciel blodprøveundersøgelse der kan give diagnosen sklerodermi. Laboratorie tests bruges til at udelukke andre lignende sygdomme, til at vurdere hvor aktiv sklerodermien er, og for at afgøre, om nogle organer ud over huden er involveret. De tidlige tegn er farveændringer i fingre og tæer ved temperaturskift fra varmt til koldt (Raynaud's fænomen), og sår på fingerspidserne. Huden på fingerspidser og tæer bliver ofte hurtigt hård og skinnende. Dette kan også forekomme i huden over næsen. Den hårde hud vil sprede sig og kan i alvorlige tilfælde sprede sig til hele kroppen. Hævede fingre og ømme led kan optræde tidligt i sygdommen.

I løbet af sygdommen kan der udvikles øvrige hudforandringer såsom synlige udposninger af små blodkar (telangiectasias), udtynding og svind af huden og underhuden (atrofi) og små kalkaflejringer i underhuden (kalkknuder, calcifikationer). De indre organer kan påvirkes og langtids prognosen afhænger af typen og sværhedsgraden af involvering af disse. Det er vigtigt at alle indre organer (lunger , tarm, hjerte, etc.) undersøges for sygdomsinvolvering og at specifikke funktionsundersøgelser af hvert organ udføres.

Spiserøret er påvirket hos hovedparten af børnene, ofte ret tidligt i sygdomsforløbet. Det kan medføre halsbrand, som følge af at mavesyren kommer op i spiserøret, samt vanskeligheder med at synke visse fødeemner. Senere kan hele mavetarmkanalen blive påvirket medførende opsvulmet mave og dårlig fødeindtagelse. Involvering af

lungerne er hyppig og er afgørende for langtidsprognosen. Involvering af andre organer, såsom hjerte og nyrer er også vigtig for prognosen. Der findes dog ikke nogen specifik blodprøve for sclerodermi. Lægen ansvarlig for behandling af systemisk sclerodermi bør regelmæssigt evaluere organsystem funktionen for at se om sclerodermien har spredt sig andre organer og om evt. involvering er blevet værre eller bedre.

2.2.2 Hvad er behandlingen af systemisk sklerose hos børn?

Den mest hensigtsmæssige behandling besluttet af en pædiatrisk reumatolog med ekspertise i sklerodermi, i samarbejde med andre specialister, med erfaring i hjerte- og nyresygdomme. Binyrebarkhormon og Methotrexate eller Mycophenolate vil ofte bruges. I tilfælde hvor lunger eller nyrer er påvirket kan Cyklofosamid anvendes. Ved Raynaud's fænomen er det vigtigt at sikre en god cirkulation og undgå kulde, for at forhindre huden i at sprække og danne sår. Nogen gange kan det være nødvendigt at behandle med karudvidende stoffer. Der er ingen medicinsk behandling der har vist sig at være klart effektiv for alle med systemisk sklerose. Det mest effektive behandlingsprogram for hver enkelt patient må afgøres ud fra at anvende den medicinske behandling, der har været effektiv for andre tilsvarende patienter med systemisk sklerose. Andre behandlinger er for øjeblikket under afprøvning, og der er et konkret håb om, at mere effektive behandlinger ville kunne findes i fremtiden. I meget sjældne tilfælde kan knoglemarvstransplantation med patientens egne stamceller overvejes. Fysioterapi og behandling af den hårde hud er nødvendig for at sikre bevægelighed af led og brystvæggen.

2.2.3 Hvad er prognosen på lang sigt ?

Systemisk sklerose er en potentielt livstruende sygdom. Graden af organpåvirkning (hjerte, nyrer og lunger) varierer fra patient til patient, og er den vigtigste faktor med hensyn til prognosen på længere sigt. Hos nogle kan sygdommen stabiliseres i længere perioder.

3. DAGLIGDAGEN

3.1 Hvor længe vil sygdommen vare ?

Udviklingen af lokaliseret sklerodermi er som regel begrænset til få år. Udviklingen af den hårde hud vil ofte stoppe et par år efter sygdommens debut. Nogle gange kan det tage op til 5-6 år, og nogle pletter kan endda blive mere synlige efter inflammations processen er overstået på grund af farveforandringerne, eller sygdommen kan synes forværret på grund af længdeforskel som følge af uensartet vækst ved f.eks. arme og ben. Systemisk sclerodermi er en kronisk sygdom der kan vare ved i mange år. Men tidlig og passende behandling kan forkorte sygdomsforløbet.

3.2 Er det muligt at komme sig fuldstændigt ?

Børn med lokaliseret sklerodermi bliver som regel helbredt. Efter nogen tid kan den hårde hud blive blødere og kun hyperpigmentering kan vedvare. Helbredelse for systemisk sklerodermi er mindre sandsynligt, men betydelig bedring, eller i det mindste stabilisering af sygdommen, kan opnås.

3.3 Hvad med alternativ behandling ?

Der er mange alternative behandlingsmuligheder, og dette kan være forvirrende for patienter og deres familier. Tænk nøje over risiko og fordele ved disse behandlinger, da der er meget sparsomt dokumenteret virkning, og de kan være omkostningsfulde i både tid, penge og belastning for barnet. Hvis du vil udforske alternative behandlinger bør du konferere med din børnereumatolog. Nogle alternative behandlinger kan interagere med konventionel medicin. Det er meget vigtigt ikke at stoppe med den lægeordnede medicin. Når medicin er nødvendigt for at holde sygdommen under kontrol, kan det være farligt at stoppe med dette, hvis sygdommen stadig er aktiv. Tal med barnets læge om medicin.

3.4 Hvordan kan sygdommen påvirke barnet og familiens dagligdag, og hvilke periodiske kontroller er nødvendige ?

Som enhver kronisk sygdom påvirker sklerodermi ofte barnet og familiens dagligdag. Hvis sygdommen er mild, uden organ påvirkning, kan barnet og familien have et normalt liv. Det er dog vigtigt at huske,

at børn med sklerodermi ofte vil føle sig trætte, eller være mindre modstandsdygtige overfor træthed, og de har måske brug for at skifte stilling ofte grundet dårlig blodcirkulation. Regelmæssige kontroller er nødvendige for at vurdere sygdommens progression, og for at tilpasse behandlingen. Fordi livsvigtige indre organer kan påvirkes (lunger, mave/tarm, nyrer, hjertet) på forskellige tidspunkter er regelmæssig vurdering af disse organers funktion nødvendig, for tidligt at opdage mulig nedsat funktion.

Når visse medicinske præparater anvendes, bør mulige bivirkninger af disse ligeledes kontrolleres.

3.5 Hvad med skolen?

Det er vigtigt at kunne fastholde skoleundervisningen selvom man har en kronisk sygdom. Der kan dog være nogle faktorer der kan påvirke barnets muligheder for at komme i skole og det er derfor vigtigt at forklare barnets mulige behov for læreren. Såvidt muligt bør barnet deltage i idrætstimerne. De samme forbehold må tages i betragtning som beskrevet nedenfor i forhold til sport. Så snart sygdommen er velkontrolleret, som ofte vil være tilfældet med nutidig medicinsk behandling, bør barnet ikke have problemer med at kunne deltage i de samme aktiviteter som deres raske kammerater. Skole for børn er hvad arbejde er for voksne: et sted hvor de kan lære at blive selvstændige, uafhængige individer i en kontinuerlig udvikling. Forældre og lærere bør gøre alt for at barnet kan deltage i skoleaktiviteterne på normal vis; ikke blot for at barnet opnår succesfuld indlæring, men også for at barnet kan blive accepteret og påskønnet af kammerater og voksne.

3.6 Hvad med sport?

Sportsaktiviteter er en vigtig del af dagligdagen for ethvert barn. Et af målene for behandlingen er at gøre det muligt for barnet at leve et så normalt liv som muligt og at kunne opfatte sig selv på lige fod med deres kammerater. Det er derfor den generelle holdning at tillade patienterne at deltage i de sportsaktiviteter de ønsker og at stole på at de vil stoppe hvis de møder begrænsninger i forhold til smerte og ubehag. Dette er en del af en mere generel holdning som hælder til at tilskynde barnet at kunne klare sig selv og i stand til at mestre de begrænsninger sygdommen måtte medføre.

3.7 Hvad med kosten?

Der er ingen dokumentation for, at kosten har indflydelse på sygdommen. Generelt bør barnet få en normal, alderssvarende kost. En sund afbalanceret kost med tilstrækkelige proteiner, kalk og vitaminer er anbefalet for et barn der vokser. Overspisning bør undgås hos patienter der får corticosteroider, da denne medicin kan øge appetitten.

3.8 Kan klimaet influere på sygdomsforløbet?

Der er ingen evidens for at klimaet kan påvirke sygdommen.

3.9 Kan barnet vaccineres?

Sclerodermi patienter bør altid konsultere deres læge før der gives en vaccination. Lægen vil afgøre individuelt hvilken vaccination barnet må få. Generelt kan siges at vaccinationer ikke medfører øget sygdomsaktivitet og medfører ikke svære bivirkninger hos sclerodermipatienterne.

3.10 Hvad med sex, graviditet og prævention?

Sygdommen medfører ingen restriktioner i forhold til sexliv og graviditet. Dog bør patienter i medicinsk behandling være opmærksom på om medicinen eventuelt kan give fosterskader. Patienterne anbefales at søge råd og hjælp hos deres læge vedrørende prævention og graviditet.