https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro

Dermatomiosite Giovanile

Versione 2016

2 DIAGNOSI E TERAPIA

2.1 È diversa nei bambini rispetto agli adulti?

Negli adulti, la dermatomiosite può essere secondaria a tumori. Nella DMG giovanile, non ci sono associazioni con i tumori.
Negli adulti, esiste una condizione in cui sono colpiti solo i muscoli (polimiosite) che è però molto rara nei bambini. Negli adulti talvolta è possibile riscontrare con gli esami ematici anticorpi specifici. Sebbene molti di questi non si riscontrano nei bambini, negli ultimi 5 anni sono stati riconosciuti alcuni anticorpi specifici anche nei bambini. La calcinosi si presenta più frequentemente nei bambini che negli adulti.

2.2 Come viene diagnosticata? Quali sono gli esami?

Per diagnosticare la DMG, il vostro bambino dovrà essere sottoposto a un esame obiettivo, insieme a esami del sangue e altri esami come la risonanza magnetica o la biopsia muscolare. Ogni bambino è diverso e sarà il medico a decidere quali siano gli esami più indicati. La DMG si può presentare con un quadro specifico di debolezza muscolare (interessamento dei muscoli delle cosce e delle braccia) e alterazioni cutanee specifiche: in questi casi la DMG è più facile da diagnosticare. L'esame obiettivo include la verifica della forza muscolare, dell'interessamento cutaneo e la valutazione dell'alterazione dei vasi sanguigni nel letto ungueale (capillaroscopia).
A volte la DMG può essere simile ad altre malattie autoimmuni (come l'artrite, il lupus eritematoso sistemico o la vasculite) o a una malattia muscolare congenita. Gli esami aiuteranno a capire quale malattia ha il vostro bambino.

Esami del sangue

Si eseguono esami del sangue per verificare la presenza degli indici infiammatori, alterazioni della funzionalità del sistema immunitario e problemi secondari dell'infiammazione, come il danno muscolare. Nella maggior parte dei bambini con DMG, i muscoli "soffrono". Questo significa che le sostanze delle cellule dei muscoli si ritrovano nel sangue, dove possono essere misurate. Le più importanti di queste sostanze sono delle proteine chiamate enzimi muscolari. Per valutare il livello di attività della malattia e per valutare la risposta al trattamento durante il follow-up si usano comunemente gli esami del sangue (vedere nel seguito). È possibile misurare cinque enzimi muscolari: CK, LDH, AST, ALT e aldolasi. Il livello di almeno uno di tali enzimi è alto nella maggior parte dei pazienti, anche se non sempre. Altri esami di laboratorio possono aiutare a fare la diagnosi. Questi includono gli anticorpi antinucleo (ANA), anticorpi miosite specifici (MSA) e anticorpi miosite associati (MAA). ANA e MAA possono essere positivi anche in altre malattie autoimmuni.

Risonanza magnetica

L'infiammazione muscolare può essere rilevata tramite le tecniche di risonanza magnetica (RM).

Altri esami muscolari

I risultati di una biopsia muscolare (rimozione di piccole parti di muscolo) sono importanti per confermare la diagnosi. Inoltre, la biopsia può essere uno strumento di ricerca per comprendere meglio la malattia.
I cambiamenti funzionali nei muscoli possono essere misurati con elettrodi speciali che è possibile inserire nel muscolo tramite l'uso di aghi (elettromiografia, EMG). Questo esame può essere utile per distinguere la DMG da alcune malattie muscolari congenite ma non è sempre necessario nei casi in cui la diagnosi è inequivocabile.

Altri esami

Possono essere svolti altri esami per capire se sono interessati altri organi. L'elettrocardiogramma (ECG) e l'ecocardio (ECO) sono utili per le malattie cardiache, mentre la radiografia del torace o le scansioni TC insieme all'esame della funzionalità polmonare possono indicare

l’interessamento dei polmoni. La radiografia dell’apparato digerente con l’uso di uno speciale liquido opaco (mezzo di contrasto) rileva l’interessamento dei muscoli della gola e dell’esofago e permette di rilevare possibili alterazioni della deglutizione. L’ecografia dell’addome può essere usata per il coinvolgimento dell’intestino.

2.3 Gli esami sono importanti?

I casi tipici di DMG possono essere diagnosticati per la presenza di debolezza muscolare (interessamento dei muscoli delle cosce e delle braccia) e dell’interessamento cutaneo. Ci si avvale quindi di alcuni esami per confermare la diagnosi di DMG e per monitorare il trattamento. La malattia muscolare nella DMG può essere valutata con punteggi riscontrabili all’ esame standardizzato dei muscoli (scala di valutazione della miosite nell’infanzia, CMAS; esame muscolare manuale 8, MMT8) e esami del sangue (ricerca di enzimi muscolari elevati e indici di infiammazione).

2.4 Terapia

La DMG è una malattia trattabile. Non esiste una cura specifica ma lo scopo del trattamento è tenere controllata la malattia e ottenere la remissione della malattia. Il trattamento è personalizzato in base ai bisogni della singola persona. Se la malattia non viene controllata, si possono verificare danni che potrebbero essere irreversibili con problemi a lungo termine, compresa la disabilità, che persiste anche quando la malattia migliora.
Per molti bambini, la fisioterapia è un importante elemento di trattamento; alcuni bambini e le relative famiglie hanno anche bisogno di supporto psicologico per affrontare la malattia e i suoi effetti sulle attività quotidiane.

2.5 Quali sono i trattamenti?

Tutti i farmaci agiscono sopprimendo il sistema immunitario, per arrestare l’infiammazione ed evitare danni.

Corticosteroidi

Questi farmaci sono eccellenti per controllare rapidamente

l’infiammazione. A volte i corticosteroidi vengono somministrati tramite vena (via di somministrazione intravenosa o endovenosa) in modo che il farmaco entri in circolo rapidamente. Questo può essere un trattamento di emergenza.
Tuttavia, se sono necessarie dosi elevate a lungo termine si possono avere degli effetti collaterali. Gli effetti collaterali dei corticosteroidi includono problemi di crescita, maggior rischio di infezioni, pressione del sangue elevata (ipertensione) e osteoporosi (perdita di massa ossea). I corticosteroidi causano pochi problemi a un basso dosaggio; la maggior parte dei problemi si riscontrano con le dosi più elevate. I corticosteroidi sopprimono gli steroidi propri del corpo (cortisolo) e ciò può causare problemi gravi anche mortali, se il farmaco viene interrotto improvvisamente. Ecco perché i corticosteroidi devono essere ridotti lentamente. In combinazione con i corticosteroidi, è possibile assumere altri farmaci immunosoppressori (come il metotrexato) per controllare l’infiammazione a lungo termine. Per ulteriori informazioni, consultare la terapia farmacologica.

Metotrexato

Questo farmaco impiega dalle 6 alle 8 settimane per iniziare a funzionare e viene di solito prescritto per un lungo periodo di tempo. Il suo principale effetto collaterale è una sensazione di malessere (nausea) nel momento in cui viene assunto. Occasionalmente, si possono presentare ulcere della bocca, leggero assottigliamento dei capelli, calo dei globuli bianchi o aumento degli enzimi epatici. I problemi epatici sono leggeri ma possono peggiorare con l’abuso di alcol. L’aggiunta di acido folico o folinico, una vitamina, riduce il rischio di effetti collaterali soprattutto sulla funzionalità epatica. Esiste un maggior rischio teorico di infezioni, sebbene in pratica non siano stati riscontrati problemi eccetto la varicella. Durante il trattamento deve essere evitata la gravidanza per via degli effetti del metotrexato sul feto.
Se la malattia non è controllata dalla combinazione dei corticosteroidi e del metotrexato, è possibile iniziare altre terapie, spesso in combinazione.

Altri farmaci immunosoppressori

La ciclosporina, come il metotrexato, viene solitamente prescritta per un periodo di tempo lungo. I suoi effetti collaterali a lungo termine

includono aumento della pressione del sangue, aumento della peluria, ipertrofia gengivale e problemi renali. Anche il micofenolato mofetile è usato a lungo termine. Generalmente è ben tollerato. I suoi principali effetti collaterali sono dolore addominale, diarrea e un maggior rischio di infezioni. La ciclofosfamide può essere indicata nei casi gravi o nelle malattie resistenti al trattamento

Immunoglobulina endovena (IVIG)

Contiene anticorpi umani concentrati ricavati dal sangue. Viene somministrata in una vena e funziona in alcuni pazienti attraverso gli effetti sul sistema immunitario, causando un'infiammazione minore. Il meccanismo esatto del suo funzionamento non è noto.

Fisioterapia ed esercizio

I sintomi fisici comuni della DMG sono debolezza muscolare e rigidità delle articolazioni, con forma fisica e mobilità ridotte. L'accorciamento dei muscoli interessati può causare limitazione nei movimenti. Sessioni regolari di fisioterapia possono aiutare a ridurre questo problema. Il fisioterapista insegnerà sia ai bambini, sia ai genitori una serie di esercizi di stretching, rafforzamento e fitness adeguati. Lo scopo del trattamento è sviluppare resistenza e forza muscolare, e migliorare e mantenere la gamma di movimento delle articolazioni. È estremamente importante che i genitori siano coinvolti in quest'attività per aiutare il proprio figlio a seguire il programma di esercizi.

Trattamenti coadiuvanti

Si consiglia una corretta assunzione di calcio e vitamina D.

2.6 Quanto deve durare il trattamento?

La durata del trattamento è diversa per ogni bambino. Dipende da come la DMG colpisce il bambino. La maggior parte dei bambini con DMG segue il trattamento per almeno 1-2 anni, ma alcuni bambini hanno bisogno di trattamenti per molti anni. Lo scopo del trattamento è controllare la malattia. Il trattamento può essere gradualmente ridotto e interrotto se il bambino presenta DMG in remissione (malattia inattiva per un certo periodo di tempo, di solito molti mesi). La remissione si ha quando il bambino sta bene e non ha segni di malattia attiva e i suoi esami del sangue sono normali. La valutazione di malattia in remissione è un processo attento in cui devono essere considerati tutti gli aspetti

necessari.

2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Esistono molte terapie complementari e alternative e ciò potrebbe confondere i pazienti e le loro famiglie. Per la maggior parte delle terapie non è stata dimostrata l'efficacia. Pensate bene ai rischi e ai vantaggi derivanti da queste terapie poiché esistono pochi vantaggi comprovati e possono essere costose sia in termini di tempo e denaro, sia di rischio per il bambino. Se intendete considerare terapie complementari e alternative, è consigliabile parlare di tali opzioni con il vostro reumatologo pediatrico. Alcune terapie possono interagire con i farmaci convenzionali. La maggior parte dei medici non sarà contraria alle terapie complementari, a condizione che seguiate i loro consigli. È molto importante non interrompere l'assunzione dei farmaci prescritti. Quando i farmaci, come i corticosteroidi, sono necessari a mantenere la DMG sotto controllo, può essere molto pericoloso interromperne l'assunzione se la malattia è ancora attiva. Parlate dei vostri dubbi sui farmaci con il medico del bambino.

2.8 Check-up

È importante effettuare controlli regolari. Durante queste visite, saranno monitorati l'attività della DMG e i potenziali effetti collaterali del trattamento. Poiché la DMG può colpire molti organi ed apparati, il medico dovrà esaminare accuratamente il bambino. A volte vengono svolte speciali misurazioni della forza muscolare. Spesso è necessario effettuare un esame del sangue per ricercare l'attività della malattia DMG e per monitorare il trattamento.

2.9 Prognosi (risultati a lungo termine per il bambino)

La DMG in genere segue 3 andamenti:
DMG con decorso monociclico: solo un episodio della malattia con remissione (nessuna attività della malattia) entro 2 anni dall'insorgenza, senza ricadute; DMG con decorso policiclico: si possono verificare periodi lunghi di remissione (nessuna attività della malattia e il bambino sta bene) alternati a periodi di ricaduta della DMG che spesso si verificano quando il trattamento è ridotto o interrotto; Malattia

attiva cronica: caratterizzata da DMG attiva continua nonostante il trattamento (malattia cronica con andamento remittente); quest’ultimo gruppo ha un rischio maggiore di complicazioni. Rispetto agli adulti con dermatomiosite, i bambini con DMG in genere stanno meglio e non sviluppano tumori (malignità). Nei bambini affetti da DMG con interessamento degli organi interni, come polmone, cuore, sistema nervoso o intestino, la malattia è molto più grave. La DMG è potenzialmente mortale ma dipende dalla gravità della malattia, inclusa la gravità dell’infiammazione muscolare, dagli organi del corpo interessati e dalla presenza di calcinosi (protuberanze di calcio sottocutanee). I problemi a lungo termine possono essere causati da muscoli irrigiditi (contratture), perdita di massa muscolare e calcinosi.