www.printo.it/pediatric-rheumatology/NL/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: locale sclerodermie en systemische sclerodermie.
Bij locale sclerodermie is de ziekte beperkt tot de huid en de onderliggende weefsels. Het kan het oog aantasten en een oogontsteking (uveïtis) veroorzaken en verder kunnen de t de gewrichten betrokken zijn (gewrichtsontsteking). Het kan voorkomen in vlekken (morfea) of als een streep (lineaire sclerodermie).
Bij systemische sclerodermie is het proces uitgebreid 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. Locale sclerodermie is de meest voorkomende vorm bij kinderen en treft vooral meisjes. Slechts 10% of minder van de kinderen met sclerodermie hebben systemische sclerodermie.

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 afweersysteem van het kind het

eigen lichaam aanvalt. De ontsteking zorgt voor zwelling, warmte en overproductie van littekenweefsel.

1.4 Is het erfelijk?

Er is op dit moment geen bewijs dat sclerodermie genetisch bepaald is, maar er zijn wel beschrijvingen van families, waar het in de familie voor lijkt te komen.

1.5 Kan het voorkomen worden?

Zover bekend, is er niets wat u als ouder of als patiënt er aan zou kunnen doen n om het ontstaan van de aandoening te voorkomen.

1.6 Is het besmettelijk?

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

2. VERSCHILLENDE TYPES SCLERODERMIE

2.1 Locale sclerodermie

2.1.1 Hoe wordt systemische sclerodermie gediagnosticeerd?

Het ontstaan van harde huid duidt op locale sclerodermie. Vaak is er in de vroege fase een rood/paarsachtige of gedepigmenteerde rand rondom de verharding. Dit geeft de ontsteking van de huid weer. In latere fases wordt de huid bruin en vervolgens wit bij Kaukasische mensen. Bij niet-Kaukasische mensen lijkt het in de vroege fase op een blauwe plek, voordat het wit wordt. De diagnose is gebaseerd op de kenmerkende huidverschijnselen.
Lineaire sclerodermie verschijnt als een rechte 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 hoofdhuid ontstaan. Patiënten waarbij de huid van het gezicht of het hoofd is aangedaan, hebben een verhoogd risico op uveïtis. Bloedonderzoeken geven normale resultaten. Bij locale

sclerodermie is geen significante orgaanbetrokkenheid. Vaak wordt er een huidbiopt genomen om de diagnose te stellen.

2.1.2 Wat is de behandeling voor locale sclerodermie?

De behandeling is gericht op het zo snel mogelijk stoppen van de ontsteking. De beschikbare behandelingen hebben namelijk nog maar weinig effect op het littekenweefsel als dit zich eenmaal heeft gevormd . Het doel van de behandeling is dus het onder controle houden van de ontsteking en het minimaliseren van de vorming van littekenweefsel. Als de ontsteking r over is, is het lichaam wel vaak in staat om een deel van het littekenweefsel weer te reabsorberen, waardoor de huid weer zachter wordt.
De medicatie varieert van het niet behandelen tot het gebruik van corticosteroïden, methotrexaat of andere immuunmodulerende geneesmiddelen. Er zijn studies die het positieve effect (effectiviteit) 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 veel patiënten gaat het ontstekingsproces vanzelf over, maar dit kan een aantal jaren duren. Bij sommige personen kan het ontstekingsproces echter ook, nadat het meerdere jaren rustig is geweest, e weer terugkomen. Bij patiënten met ernstigere vormen, kan een agressievere behandeling nodig zijn.
Fysiotherapie is vooral in het geval van lineaire sclerodermie belangrijk. Als de huid strak over een gewricht gespannen is, is het belangrijk om het gewricht in beweging te houden en te strekken en indien nodig een diepe bindweefselmassage uit te voeren. Als een been is aangedaan is, kan dit zorgen voor verschil in beenlengteen mank lopen, met een en extra belasting van de rug, heupen en knieën tot gevolg. Een inlegzool voor in de schoen van het kortere been kan de functionele lengte van de benen weer gelijk maken en overbelasting tijdens het lopen, staan of rennen voorkomen. Het masseren van de aangedane lichaamsdelen met hydraterende crèmes kan mogelijk helpen om het verharden van de huid te verminderen.
Huidcamouflage (cosmetica) kan helpen de pigmentveranderingen, vooral op het gezicht, te camoufleren.

2.1.3 Hoe is het verloop op lange termijn van sclerodermie?

In het algemeen duurt de progressie van locale sclerodermie , het verharden van de huid , t meestal beperkt tot een paar jaar na het begin van de ziekte. Het kan echter soms ook nog gedurende meerdere jaren actief blijven . Scherp begrensde morfea laat over het algemeen slechts een cosmetische effect achter op de huid (pigmentverandering) en na enige tijd kan de verharde huid zelfs zachter worden en er normaal uitzien. Sommige vlekken kunnen vanwege kleurveranderingen in de loop van de tijd duidelijker zichtbaar worden, terwijl het ontstekingsproces al over is.
Lineaire sclerodermie kan blijvende gevolgen hebben voor het kind, vanwege de verminderde groei van het aangedane lichaamsdeel, als gevolg van spiermassaverlies en verminderde botgroei.. Een lineaire laesie over een gewricht kan tot artritis en een contractuur tot gevolg hebben, wanneer de ziekte onvoldoende onder controle is.

2.2 Systemische sclerodermie

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

De diagnose van sclerodermie is primair 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.
Laboratoriumonderzoek wordt gedaan om andere gelijksoortige aandoeningen uit te sluiten en om te beoordelen hoe actief de sclerodermie is. Verder wotdt diagnostiek verricht om te onderzoeken of er andere organen dan de huid zijn aangetast. De vroege symptomen van systemische sclerodermie bestaan uit kleurveranderingen van de vingers en tenen bij temperatuursveranderingen van warm naar koud (fenomeen 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 optreden.
Tijdens het verloop van de ziekte kunnen er verdere huidsveranderingen optreden , zoals zichtbare dilataties van kleine

bloedvaten (teleangiëctasieën), het dunner worden van de huid en onderhuids weefsel (atrofie) en onderhuidse kalkophopingen (calcificaties). Verder kunnen de interne organen betrokkenetast zijn. De prognose op lange termijn hangt af van het type en de ernst van de aantasting van deze organen. Het is daarom belangrijk dat alle organen (longen, darmen, hart etc.) regelmatig gecontroleerd worden.
Bij de meeste kinderen is de slokdarm k al in een vrij vroeg stadium aangedaant. Dit kan leiden tot brandend en voor problemen bij het doorslikken van bepaalde etenswaren. In een later stadium kan het hele maag-darmstelsel betrokken raken en zorgen voor een opgezette buik en slechte spijsvertering. Ook de longen zijn vaak aangedaan t en zijn s een belangrijke voorspeller voor de prognose op lange termijn. Ook de betrokkenheid van andere organen zoals het hart of de nieren is van groot belang voor de prognose. De behandelend arts zal dus regelmatig de werking van de organen evalueren en onderzoeken of de sclerodermie zich uitgebreid heeft naar de organen en om te kijken of dit verergerd of verbeterd is.

2.2.2 Wat is de behandeling voor systemische sclerose bij kinderen?

De kinderreumatoloog bepaalt, zo nodig in overleg met andere betrokken specialisten, , wat de beste behandeling is . Er kan gestart worden met corticosteroïden, methotrexaat of mycofenolaat . Als de longen of nieren aangetast zijn kan verder nog cyclofosfamide worden gebruikt. Voor het fenomeen van Raynaud is het belangrijk om de doorbloeding te stimuleren door de huid goed warm te houden en zoveel mogelijk e voorkomen datn er zweertjes ontstaan. Soms kan ook medicatie nodig zijn om de bloedvaten te verwijden. Er is geen behandeling, die aantoonbaar bij alle patiënten met sclerodermie effectief is. Voor elke patient zal worden gezocht naar een passende behandeling op maat. Op dit moment wordt er onderzoek gedaan naar r nieuwe e behandelingen en is er concrete hoop dat er in de toekomst effectievere therapieën zullen zijn. In ernstige gevallen kan nog 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 beloop op lange termijn. De aandoening kan zich bij sommige patiënten gedurende lange perioden stabiliseren.

3. DAGELIJKS LEVEN

3.1 Hoe lang duurt de ziekte?

Over het algemeen is het verharden van de huid bij locale sclerodermie beperkt tot smeestal een aantal jaren na het begin van de ziekte (tgemiddeld 5-6 jaar) . Wel kunnen sommige vlekken hierna nog zichtbaarder worden vanwege kleurveranderingen, terwijl het het ontstekingsproces voorbij is. Er kan dan inmiddels wel; een verminderde groei en ontwikkeling zijn van het aangetaste lichaamsdeel. Systemische sclerodermie is een ziekte die jarenlang kan duren. Een vroege en adequate behandeling kan de duur van de ziekte verkorten.

3.2 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Over het algemeen genezen kinderen met locale sclerodermie l. In de loop van de tijd kan zelfs de verharde huid zachter worden en blijven er soms alleen de hypergepigmenteerde vlekken zichtbaar. Volledige genezing is minder waarschijnlijk bij systemische sclerodermie, maar er kunnen significante verbeteringen optreden of er kan ten minste stabilisering behaald worden waardoor een goede levenskwaliteit mogelijk is.

3.3 Hoe zit het met onconventionele/complementaire therapieën?

Er zijn vele alternatieve therapieën beschikbaar en dit kan verwarrend zijn voor de patiënten en hun families. Er is tot dusverre weinig weinig bewijs voor het effect en deze behandelingen zijn zijn vaak kostbaar in termen van tijd, belasting van het kind en geld. Mocht u een

alternatieve behandeling wiillen uitproberen, overleg dit dan met de kinderreumatoloog. Sommige therapieën kunnen een wisselwerking hebben op de gebruikelijke 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 wat voor 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 vermoeid kunnen voelen.. en verder soms vaker van houding moeten veranderen vanwege een verminderde doorbloeding. Periodieke 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) bij systemische sclerodermie op verschillende momenten aangetast kunnen worden is het belangrijk om regelmatig de werking van deze organen te onderzoeken om een mogelijke verslechtering tijdig 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 docenten op de hoogte te stellen van de eventuele behoeften van het kind. Indien mogelijk is het advies de kinderen gewoon te laten deelnemen aan de gymlessen; hiervoor gelden dezelfde aanbevelingen als de hieronder gegeven adviezen met betrekking tot het sporten. Als de ziekte goed onder controle is, wat

vaak het geval is met medicatie, , zou het kind geen specifieke problemen moeten hebben om deel te kunnen nemen aan dezelfde activiteiten als hun leeftijdsgenootjes. School is voor kinderen wat werk is voor volwassenen: een plaats waar ze leren hoe ze zelfstandige en productieve individuen kunnen worden.Het is belangrijk date r naar wordt gestreefd dat een kind met sclerodermie op een normale manier kan deelnemen aan de schoolactiviteiten en succesvol zijn schoolcarrière af kan ronden en door zowel leeftijdgenootjes als volwassenen geaccepteerd wordt..

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 gebalanceerd, normaal dieet volgen, dat geschikt is voor zijn/haar leeftijd. Een gezond, goed gebalanceerd dieet met voldoende eiwitten, calcium en vitaminen wordt aangeraden voor opgroeiende kinderen. Teveel eten zou voorkomen moeten worden bij patiënten die corticosteroïdengebruiken, 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.