www.printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro

Juvenil Dermatomyositt

Versjon av 2016

1. HVA ER JUVENIL DERMATOMYOSITT (JDM)

1.1 Hva slags sykdom er det?

JDM er en sjelden sykdom som rammer muskler og hud. En sykdom er "juvenil" når den starter før 16-årsalder.
JDM hører til en gruppe tilstander som regnes som autoimmune. Vanligvis skal immunforsvaret beskytte kroppen mot infeksjoner p.g.a. bakterier og virus utenfra. Ved autoimmune sykdommer reagerer immunforsvaret på en annen måte; det blir overaktivt overfor normalt vev, dvs. at det i stedet for å beskytte kroppen, angriper kroppens eget vev. Denne reaksjonen fører til en betennelsesreaksjon (inflammasjon), som gjør at vevet blir hovent, og som kan føre til vevsskade.
Ved JDM er de små blodårene i huden (dermato-) og musklene (myositt) rammet. Dette gir symptomer som muskelsvakhet eller smerter, hovedsakelig i muskulaturen på overkroppen, omkring hofter, skuldre og nakke. De fleste har også et karakteristisk hudutslett. Utslettene kan oppstå på forskjellige deler av kroppen: I ansiktet, over øyelokkene, på fingerknokene, knærne og albuene. Hudutslettet kommer ikke alltid samtidig som muskelsvakheten, det kan utvikle seg både i forkant eller etterpå. I sjeldne tilfeller kan små blodårer i andre organer også være rammet.
Både barn og voksne kan utvikle dermatomyositt. Imidlertid er det noen forskjeller mellom dermatomyositt hos voksne (DM) og hos barn (JDM). Hos voksne er DM assosiert med kreft hos ca. 30 %, mens det ikke er noen sammenheng mellom JDM og kreft.

1.2 Hvor vanlig er JDM?

JDM er en sjelden sykdom. Den rammer omtrent 2-4 norske barn pr. år. Sykdommen er mer vanlig hos jenter enn hos gutter. Vanligvis starter sykdommen mellom 4 og 10 års alder, men den kan oppstå i alle aldersgrupper. Barn fra hele verden og fra alle etniske bakgrunner kan få JDM.

1.3 Hva er årsakene til sykdommen? Hvorfor har mitt barn denne sykdommen og kan den forebygges?

Den nøyaktige årsaken til JDM er ikke kjent, og det foregår mye internasjonal forskning på sykdommen.
Ut ifra det vi vet i dag er JDM en autoimmun sykdom, og er sannsynligvis forårsaket av flere faktorer. Disse kan inkludere at en person er arvelig mottakelig i kombinasjon med utløsende faktorer i omgivelsene som UV-stråler eller infeksjoner. Studier har vist at noen bakterier og virus kan trigge immunforsvaret slik at det reagerer unormalt. I familier som har barn med JDM, kan man finne andre autoimmune sykdommer (f.eks. diabetes eller leddgikt). Imidlertid er det ikke en økt fare for at andre familiemedlemmer utvikler sykdommen.
Så langt vet vi ikke om noe som kan forebygge JDM. Det er med andre ord ingen ting man som foreldre kunne ha gjort for å hindre at barnet fikk sykdommen.

1.4 Er JDM smittsomt?

JDM er ikke en infeksjon, følgelig er det ikke smittsomt.

1.5 Hva er de viktigste symptomene?

Sykdommen er forskjellig fra person til person. De fleste barna vil ha:

Utmattelse (fatigue)

Barna er ofte slitne. Slitenheten kan føre til at de ikke har overskudd til å være fysisk aktive eller trene, som igjen etter hvert for noen kan føre til problemer med å utføre daglige aktiviteter.

Muskelsmerter og -svakhet

Muskulaturen nær overkroppen er ofte rammet, i tillegg til

magemuskulaturen og muskulaturen i nakken og ryggen. Dette kan vise seg ved for eksempel at barnet ikke vil gå lengre avstander eller delta i fysisk aktivitet. Mindre barn kan for eksempel bli masete og be om å bli båret. Etter hvert kan det også bli vanskelig å gå i trapper eller komme ut av sengen. Hos noen kan de betente musklene bli stramme og korte, dvs. utvikle kontrakturer. Hvis dette skjer i for eksempel i albuene eller knærne, vil leddene ikke kunne rettes helt ut og blir holdt i en bøyestilling som igjen vil medføre at armen eller benet ikke kan strekkes helt. En slik låst bøyestilling vil påvirke armens eller benets naturlige bevegelser.

Leddsmerter, leddhevelser og stivhet

Både store og små ledd kan bli betent. Betennelsen (inflammasjonen) kan føre til hevelse og smerter i leddene og det kan bli vanskelig å bevege leddet. Denne betennelsen er lett å behandle, vanligvis uten at det blir skade på leddene.

Hudutslett

JDM-utslett kan sees i ansiktet som hevelse rundt øyne, i tillegg til lillaaktig misfarging over øyelokkene. Kinnene kan få et rødt utslett. Det røde utslettet kan også ses på andre steder sammen med fortykket hud, som på knokene, knærne og albuene. Utslettet kan komme lenge før muskelsmerter eller -svakhet. Barn med JDM kan også få andre typer utslett. Noen ganger kan legene se hevelse i blodkarene (vises som råde prikker) i neglesengene eller på øyelokkene. Noen JDM-utslett er følsomme for sollys, andre kan føre til sår.

Kalsinose

Harde klumper med kalk kan danne seg under huden i løpet av sykdomsperioden. Dette kalles kalsinose. Noen har kalsinose allerede ved starten av sykdommen. Utenpå kalkklumpene kan det danne seg sår, og kalk (en melkeaktig væske) kan renne ut. Disse er vanskelig å behandle.

Vondt i magen

Noen barn har problemer med tarmen. Barna kan ha magesmerter eller ha forstoppelse. Av og til kan blodårene i tarmen bli rammet, noe som er alvorlig.

Pust og lunger

P.g.a. muskelsvakhet, kan noen få problemer med å puste. Muskelsvakheten kan også føre til at stemmen forandres og til svelgvansker. Noen ganger blir det betennelse (inflammasjon) av lungene, som kan føre til kortpustethet.
I sin mest alvorlige form kan nesten all skjelettmuskulatur rammes, noe som kan føre til vansker med å puste, svelge og snakke. Stemmeforandringer, vanskeligheter med å spise eller svelge, hoste og kortpustethet er derfor viktige tegn.

1.6 Er sykdommen lik for alle barn?

Alvorligheten av sykdommen varierer fra barn til barn. Noen barn er bare rammet i huden uten muskelsvakhet, eller ha en så mild muskelsvakhet at det kun oppdages ved testing. Hos andre kan mange deler av kroppen være rammet; hud, muskler, ledd, lunger og fordøyelseskanalen.

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Er sykdommen forskjellig hos barn og voksne?

Dermatomyositt hos voksne (DM) kan være sekundært til en underliggende kreft. Det er ingen sammenheng mellom JDM og kreft. Det finnes en tilstand hos voksne der bare musklene er rammet (polymyositt). Dette sees svært sjelden hos barn. Noen ganger har man funnet spesielle antistoffer ved blodprøve av voksne med DM. Mange av disse finnes ikke hos barn med JDM, men i de senere årene har man også funnet spesifikke antistoffer hos barn. Barn har oftere kalsinose enn voksne.

2.2 Hvordan stilles diagnosen? Hvilke undersøkelser gjøres?

For å stille diagnosen JDM, må barnet til undersøkelse hos lege, ta blodprøver samt gjennomgå andre undersøkelser som MR eller vevsprøve av muskulatur (biopsi). Sykdommen arter seg forskjellig hos barna, og legen vil finne hvilke undersøkelser som er aktuelle for det enkelte barn. Det er lettere å diagnostisere JDM dersom barnet har et bestemt mønster i muskelsvakheten (muskulaturen i lårene og

overarmene) og et karakteristisk utslett. Undersøkelsen hos legen vil inneholde testing av muskelstyrke (CMAS, MMT8), sjekke evt. hudutslett og blodårene i neglesengen.
JDM kan noen ganger minne om andre autoimmune sykdommer (for eksempel leddgikt, SLE eller betennelse i åreveggen - vaskulitt) eller ligne på medfødte muskelsykdommer. Undersøkelsene bidrar til å sette rett diagnose på ditt barn.

Blodprøver

Blodprøvene kan vise om det er betennelse, immunforsvarets funksjon og om betennelsen for eksempel har ført til at musklene "lekker". Musklene "lekker" hos de fleste med JDM. Det betyr at man i blodet kan måle stoffer fra muskelcellene som har lekket ut i blodbanen. De viktigste stoffene er proteiner som kalles muskelenzymer. Blodprøvene kan også vise hvor aktiv sykdommen er og hvor godt behandlingen virker (se nedenfor). Muskelenzymene som kan måles er: CK, LD, ASAT, ALAT og aldolase. De fleste har forhøyede nivåer av minst en av disse i blodet, men ikke alltid. Andre blodprøver kan være til hjelp for å stille diagnosen som ANA (antinukleære antistoffer), MSA (myosittspesifikke antistoffer) og MAA (myosittassosierte antistoffer). ANA og MAA kan være positiv ved andre autoimmune sykdommer.

MR

Man kan se om det er betennelse i muskulaturen ved hjelp av MR.

Andre muskelundersøkelser

Muskelbiopsi (en vevsprøve av muskelen) er nyttig for å bekrefte diagnosen. I tillegg kan en biopsi være nyttig for forskere for å forstå sykdommen bedre.
Forandringene i musklenes funksjon kan måles med spesielle elektroder som kan settes inn i musklene som nåler (elektromyografi, EMG). Denne undersøkelsen kan være nyttig for å skille JDM fra noen av de medfødte muskelsykdommene, men det er ikke alltid nødvendig å ta denne undersøkelsen.

Andre undersøkelser

Andre undersøkelser kan være aktuelle. EKG og ultralyd av hjertet kan vise hjertesykdom, mens røntgen eller CT, sammen med lungefunksjonstester, kan avdekke om lungene er rammet. Røntgen av

svelgeprosessen (med kontrastmiddel som drikkes) kan vise om musklene i svelget og spiserøret er angrepet. Ultralyd av magen kan avdekke om tarmene er rammet.

2.3 Hvorfor er disse undersøkelsene så viktige?

Ved typiske JDM-tilfeller kan man stille diagnosen ut fra mønsteret av muskelsvakhet (der muskulaturen i lår og overarmer er rammet) og det klassiske hudutslettet. I tillegg til å bekrefte diagnosen, er undersøkelsene viktige for å overvåke effekt av behandlingen. Aktiviteten i muskelsykdommen ved JDM kan vurderes med standardiserte manuelle tester som CMAS og MMT8, og blodprøver kan vise om det er forhøyete muskelenzymer og betennelse.

2.4 Behandling

JDM kan behandles, men det finnes ingen kur som helbreder sykdommen. Målet er å få kontroll over sykdommen (få sykdommen til å brenne ut). Behandlingen er tilpasset den enkelte. Hvis man ikke får kontroll over sykdommen, kan det oppstå irreversible skader som kan forårsake problemer på lang sikt (for eksempel nedsatt funksjon). Skadene kan vedvare selv om sykdommen er borte.
For mange barn er fysioterapi en viktig del av behandlingen. Noen barn og deres familier kan også ha nytte av samtaler med psykolog med tanke på å mestre sykdommen og hvordan den rammer dagliglivet.

2.5 Hva er behandlingen?

Alle medisiner som brukes ved JDM, demper immunforsvaret. Målet er å stoppe betennelsen (inflammasjonen) og forebygge skader.

Kortikosteroider

Kortikosteroider (prednisolon, solu-medrol) demper betennelse effektivt. Noen ganger gis den via en vene (intravenøst) slik at den virker raskt. Dette kan være livreddende.
Bivirkningene avhenger av om man har behov for høye doser over lengre tid. Bivirkningene kan være: Chushing (dvs. man legger på seg spesielt i ansiktet), problemer med vekst, økt infeksjonsfare, høyt blodtrykk og beinskjørhet (osteoporose). De fleste bivirkningene sees

ved høye doser, ved lave doser er det få bivirkninger. Kortikosteroider demper kroppens egen produksjon av steroider (kortisol). Hvis man plutselig stopper med medisinen, kan det være alvorlig eller livstruende. Derfor må dosen reduseres langsomt. Behandling med kortikosteroider kombineres ofte med andre immundempende medisiner (for eksempel metotreksat) for å kontrollere sykdommen på lang sikt. For mer informasjon, se kapittelet om Medikamentell behandling.

Metotreksat

Metotreksat (Methotrexate) begynner å virke først etter 6 til 8 uker, og brukes vanligvis i lange perioder. Den vanligste bivirkningen er at man kan bli kvalm rundt tidspunktet man tar den. Av og til kan man få munnsår, miste noe hår, få færre hvite blodceller eller få en økning av muskelenzymer i blod. Man må ta regelmessige blodprøver for å holde øye med nivået av leverenzymer. Mulige leverproblemer er milde, men alkohol kan forverre dem. Ved å ta folsyre eller folinsyre (et vitamin) reduserer man faren for bivirkninger, spesielt m.t.p. leverfunksjonen. Teoretisk er det økt infeksjonsfare, men i praksis ser man ikke dette bortsett fra når det gjelder vannkopper. Medisinen kan påvirke fosteret, derfor bør man unngå å bli gravid eller gjøre noen gravid under behandling med metotreksat.
Om man ikke får kontroll over sykdommen med kombinasjonen av kortikosteroider og metotreksat, finnes flere andre mulige medikamenter, ofte i kombinasjon.

Andre immundempende medisiner

Cyclosporin gis også vanligvis over lang tid. De langsiktige bivirkningene er blant annet forhøyet blodtrykk, økt behåring, økt mengde tannkjøtt og nyreproblemer. Mykofenolat mofetyl brukes også over en lengre periode. De fleste tåler medisinen godt. Den vanligste bivirkningen er magesmerter, diaré og infeksjonsfare. Cyklofosfamid brukes i alvorlige tilfeller eller der man ikke kommer til målet med annen behandling.

Immunglobuliner

Immunglobuliner er konsentrerte antistoffer fra blodgivere. Det gis intravenøst (gjennom en vene). Hos noen virker dette på immunsystemet slik at betennelsen blir mindre. Den nøyaktige mekanismen for dette er ukjent.

Fysioterapi og trening

Muskelsvakhet og stivhet i ledd er vanlige symptomer ved JDM, og kan føre til nedsatt bevegelighet og redusert fysisk form. Forkorting av muskulaturen kan også redusere bevegeligheten. Regelmessig fysioterapi kan være til hjelp. Fysioterapeuten kan lære foreldre og barn uttøyninger og øvelser for å bedre styrke og kondisjon. Målet er å bygge opp styrke og utholdenhet, samt å øke og opprettholde bevegeligheten i ledd. Det er svært viktig at foreldrene er engasjert i denne prosessen for å hjelpe barnet til å gjennomføre treningen.

Støttebehandling

Tilstrekkelig inntak av kalk og D-vitamin er anbefalt.

2.6 Hvor lenge varer behandlingen?

Hvor lenge barnet må ta medisiner, er avhengig av hvordan barnet er rammet av sykdommen. De fleste må ha behandling i minst 1-2 år, mens noen har behov for behandling i mange år. Målet er å holde sykdommen under kontroll. Når sykdommen har vært rolig over en lengre periode (vanligvis flere måneder), kan man gradvis redusere og avslutte behandlingen. Man anser at sykdommen har brent ut når barnet synes friskt uten tegn på aktiv sykdom, samt at blodprøvene er normale. Å vurdere om sykdommen har brent ut, er en grundig prosess der alle aspekter må tas med i vurderingen.

2.7 Alternativ- eller komplementær behandling

Det er mye å velge mellom når det gjelder alternativ eller komplementær behandling (alternativ behandling som gis i tillegg til "skolemedisin"), og dette kan skape forvirring for pasienter og deres familier. Det er viktig å vurdere nøye mulige fordeler og ulemper ved å prøve disse ulike behandlingsformene. Det er lite bevis for at de virker, og behandlingene kan være tidkrevende, dyre og en belastning for barnet. Noen behandlingsformer kan i tillegg påvirke effekten av legemidler. Vurderer man å prøve komplementære eller alternative behandlingsformer, anbefales det å diskutere dette med behandlende lege. De fleste leger har ikke noe imot at man prøver andre behandlingsformer, forutsatt at man samtidig følger medisinske råd.

Det er viktig ikke å slutte med foreskrevede medisiner. Har man behov for medisiner for å holde JDM under kontroll, for eksempel kortikosteroider, kan det være farlig å slutte med dem. Vi anbefaler at man diskuterer tanker om den medisinske behandlingen med barnets lege.

2.8 Kontroller

Det er viktig med regelmessige kontroller der man vurderer sykdomsaktiviteten og eventuelle bivirkninger av behandlingen. Legen vil undersøke barnet grundig siden mange deler av kroppen kan rammes. Noen ganger måles muskelstyrken. Man har ofte behov for å ta blodprøver for å sjekke sykdomsaktiviteten og effekten av behandlingen.

2.9 Sykdomsforløpet på lang sikt (prognose)

JDM utvikler seg som regel i tre retninger:
Monosyklisk; det vil si at man bare har en sykdomsepisode, deretter går sykdommen til ro (remisjon) uten tilbakefall i løpet av to år. JDM med flere tilbakefall: Det kan være lange perioder der sykdommen veksler mellom å være rolig (i remisjon) og oppbluss. Oppblussene kommer ofte når behandlingen er redusert eller stoppet. Aktiv kronisk sykdom: Hos noen kan sykdommen fortsette å være aktiv til tross for behandling. Denne gruppen har høyere risiko for komplikasjoner. Barn med JDM har generelt bedre prognose enn voksne med DM. Barn utvikler heller ikke kreft. Sykdommen er mye mer alvorlig hos barn og ungdom der indre organer som lungene, hjertet, nervesystemet eller tarmen er rammet. JDM kan være livstruende avhengig av hvor alvorlig sykdommen er; dvs. alvorligheten av muskelbetennelse, hvilke organer som er rammet og hvorvidt barnet har kalsinose (kalkansamling under huden). Stramme muskler (kontrakturer), tap av muskelmasse og kalsinose kan forårsake problemer på lang sikt.

3. HVERDAGSLIVET

3.1 Hvordan kan sykdommen komme til å påvirke barnet og familiens hverdag?

En kronisk sykdom som JDM kan være en utfordring for hele familien og kan naturlig nok påvirke barnet og familien psykisk. Jo mer alvorlig sykdommen er, jo vanskeligere kan det være å leve med den. Har foreldrene vanskeligheter med å mestre sykdommen, vil det påvirke barnet negativt. Positive foreldre som støtter og oppmuntrer barnet til å bli så selvstendig som mulig, er bra for barnet. Det kan hjelpe barnet til å bli uavhengig og bidra til bedre mestring av det å leve med sykdommen. Ved behov bør det barnerevmatologiske tverrfaglige teamet sørge for at familien får tilbud om psykososial støtte.
Et av hovedmålene ved behandlingen er at barna skal kunne leve et normalt voksenliv, noe de fleste oppnår. Behandlingen av JDM har blitt dramatisk mye bedre de siste tiårene, og det er trolig at det vil komme flere nye legemidler i nær fremtid. Kombinasjonen av medisiner og trening vil, hos de fleste, forhindre eller begrense muskelskader.

3.2 Vil fysisk aktivitet/trening og fysioterapi hjelpe?

Hensikten med trening og fysioterapi er å bidra til at barnet kan delta på så mye av de dagligdagse aktivitetene som mulig samt delta etter sitt potensiale i samfunnet. Fysisk aktivitet og fysioterapi bedrer bevegelighet, styrke, koordinasjon og utholdenhet. Dette vil igjen bidra til at barna kan delta i aktiviteter på skolen og etter skoletid, slik som fritidsaktiviteter og idrett. Behandling og hjemmetreningsprogrammer kan være nyttige for å oppnå normal fysisk funksjon.

3.3 Kan barnet delta i idrett?

Fysisk aktivitet og idrett er en viktig del av barns hverdag. Et av hovedmålene for fysioterapibehandlingen er at barnet skal kunne leve så normalt og så likt sine jevnaldrende som mulig. Tommelfingerregelen er at barna kan delta på det de ønsker, men de bør ta pause om de blir støle i muskulaturen. Det er bedre at barnet får noen begrensninger i fysisk aktivitet p.g.a. sykdommen, enn å være helt borte fra trening sammen med venner og evt. konkurranser. Snakk med fysioterapeuten om hva som er aktuelt når det gjelder ditt barn. Fysioterapeuten kan gi råd om hvilke treningsformer eller idretter som kan være bra, avhengig av hvor svak muskulaturen er. Belastningen bør gradvis økes for å styrke muskulaturen og bedre utholdenheten.

3.4 På slolen

Skole er spesielt viktig for barn og ungdom med nedsatt funksjon, men det kan være behov for noe tilrettelegging for å delta på linje med de andre. Til tross for eventuelle problemer med å gå, tretthet, smerter eller stivhet, er det viktig at barna er på skolen. Vi anbefaler at skolen får informasjon om sykdommen og hvilke behov barnet har i forbindelse med sykdommen. Barna kan ha problemer med skriving, ha behov for spesialtilpasset arbeidsbord og -stol, behov for å bevege seg i timen for å unngå å bli stiv og tilpasset gym. Barna bør oppmuntres til å delta i gymmen. Regelmessige samarbeidsmøter mellom foreldre, kontaktlærer, fysioterapeut, eventuelt ergoterapeut og/eller helsesøster kan være hensiktsmessig for å få en felles forståelse av barnets behov.

3.5 Kan kostholdet påvirke sykdommen?

Det finnes ingen forskning som viser at dietter kan påvirke sykdomsprosessen. Et vanlig sunt kosthold med proteiner, kalk og vitaminer er imidlertid anbefalt for alle. Barn som blir behandlet med kortikosteroider kan få økt matlyst og står i fare for stor vektøkning dersom de ikke tilpasser kostholdet.

3.6 Kan klima påvirke sykdommen?

For tiden pågår forskning der man ser på om det er en sammenheng mellom UV-stråling og JDM.

3.7 Vaksiner

Vi anbefaler generelt at barna blir fullvaksinert, dvs. følger det vanlige barnevaksinasjonsprogrammet. Barn som blir behandlet med immundempende medisiner som kortikosteroider (for eksempel Prednisolon), metotreksat (Methotrexate) eller såkalte biologiske medisiner, skal imidlertid vanligvis unngå levende (svekkede) vaksiner. Vaksiner mot MMR (meslinger, kusma og røde hunder), vannkopper, rotavirus, BCG, gulfeber og oral tyfoidfeber er eksempler på levende vaksiner. Årsaken til at man er tilbakeholdende med dette, er en liten risiko for å få sykdommen man vaksineres mot. Alle drepte vaksiner (dvs. alle andre vaksiner), er trygge selv ved bruk av immundempende

medisiner. Snakk med behandlende lege om vaksiner.

3.8 Seksuallivet, prevensjon og graviditet

JDM påvirker ikke seksuallivet eller muligheten til å bli gravid. Imidlertid kan mange av medisinene ha uheldig effekt på fosteret. Seksuelt aktive må derfor bruke sikker prevensjon. Snakk med behandlende lege om du planlegger å bli gravid.