



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

Toczeń Rumieniowaty Układowy

Wersja 2016

1. CO TO JEST TOCZEŃ RUMIENIOWATY UKŁADOWY

1.1 Co to jest?

Toczeń rumieniowaty układowy (TRU) to przewlekła choroba autoimmunologiczna, która może atakować różne narządy ciała, zwłaszcza skórę, stawy, krew, nerki i ośrodkowy układ nerwowy.

„Przewlekła” oznacza, że trwa ona przez długi okres czasu.

„Autoimmunologiczna” oznacza, że występuje dysfunkcja układu immunologicznego, który zamiast chronić ciało przed bakteriami i wirusami, atakuje własne tkanki pacjenta.

Nazwa „toczeń rumieniowaty układowy” pochodzi z początków XX wieku. Określenie „układowy” wskazuje, że choroba atakuje wiele narządów ciała. Łacińskie słowo „lupus” (toczeń) oznacza wilka i odnosi się do pojawiającej się na twarzy charakterystycznej wysypki w kształcie motyla, która nieco przypomina białe plamy na pysku wilka.

„Erythematosus” („rumieniowaty”) w języku greckim oznacza „czerwony” i odnosi się do zaczerwienienia wysypki skórnej.

1.2 Jak często choroba występuje?

TRU jest chorobą rozpoznawaną na całym świecie. Choroba występuje częściej u Afroamerykanów, Latynosów, Azjatów i rdzennych Amerykanów. W Europie toczeń rumieniowaty układowy zostaje zdiagnozowany u około 1 na 2500 osób, a u około 15% pacjentów cierpiących na tę chorobę diagnoza zostaje postawiona przed 18. rokiem życia. TRU rzadko rozwija się przed 5. rokiem życia i niezbyt często przed okresem dojrzewania. Kiedy TRU pojawia się przed 18. rokiem życia, w odniesieniu do choroby lekarze stosują różne nazwy,

np. dziecięcy TRU, młodzieńczy TRU i TRU okresu dziecięcego. Kobiety w wieku rozrodczym (od 15 do 45 lat) chorują najczęściej i w tej konkretnej grupie wiekowej stosunek kobiet do mężczyzn dotkniętych chorobą wynosi 9 do 1. Przed okresem dojrzewania odsetek mężczyzn dotkniętych chorobą jest wyższy: około 1 na 5 dzieci z TRU to chłopiec.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

TRU nie jest chorobą zakaźną; to choroba autoimmunologiczna, w której układ immunologiczny traci swoją zdolność do rozróżniania obcych substancji od tkanek własnych pacjenta. Układ immunologiczny myli się, oprócz innych substancji wytwarzając autoprzeciwciała, które rozpoznają własne tkanki pacjenta jako obce i atakują je. Efektem tego działania jest reakcja autoimmunologiczna, która powoduje stan zapalny konkretnych narządów (stawów, nerek, skóry itd.). Stan zapalny oznacza, że zaatakowane części ciała mają podwyższoną temperaturę, stają się zaczerwienione, obrzęknięte, a czasem także drażliwe. Jeśli oznaki zapalenia utrzymują się przez dłuższy czas, jak jest to możliwe w TRU, to może dojść do uszkodzenia tkanek i upośledzenia funkcji danego narządu. Właśnie dlatego podstawowe leczenie TRU polega na łagodzeniu stanu zapalnego.

Za przyczynę wystąpienia nieprawidłowej odpowiedzi immunologicznej uznaje się liczne dziedziczne czynniki ryzyka w połączeniu z przypadkowymi czynnikami środowiskowymi. Wiadomo, że TRU może zostać wywołany różnymi czynnikami, w tym zaburzeniami równowagi hormonalnej w okresie dojrzewania, stresem i czynnikami środowiskowymi, takimi jak ekspozycja na słońce, zakażeniami wirusowymi i lekami (np. izoniazyd, hydralazyna, prokainamid, leki przeciwdrgawkowe).

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

TRU może występować w obrębie rodziny. Dzieci dziedziczą po swoich rodzicach pewne nieznane jeszcze czynniki genetyczne, które mogą predysponować je do zachorowania na TRU. Nawet jeśli czynniki te niekoniecznie predestynują do rozwoju TRU, zwiększają ryzyko zachorowania. Na przykład jeśli u jednego bliźniaka zdiagnozowano TRU, u drugiego bliźniaka ryzyko zachorowania na TRU nie przekracza 50%. Nie są dostępne badania genetyczne ani prenatalne w kierunku

TRU.

1.5 Czy chorobie można zapobiec?

Nie można zapobiec TRU, jednak dzieci narażone na zachorowanie powinny unikać czynników ryzyka, które mogą spowodować wystąpienie choroby lub jej zaostrzenie (np. ekspozycji na słońce bez stosowania filtrów słonecznych, niektórych infekcji wirusowych, sytuacji stresowych, stosowania hormonów i niektórych leków).

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

TRU nie jest chorobą zakaźną. Oznacza to, że nie może być przekazywana z jednej osoby na drugą.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Choroba może zaczynać się bardzo powoli, a nowe objawy mogą pojawiać się przez okres kilku tygodni, miesięcy, a nawet lat. Przewlekłe, nietypowe uskarżanie się na zmęczenie i złe samopoczucie to najczęstsze początkowe objawy TRU u dzieci. U wielu dzieci z TRU występują chwilowe lub przedłużające się gorączki, utrata wagi i apetytu.

Z czasem u wielu dzieci rozwijają się specyficzne objawy, wywoływane zajęciem jednego lub kilku narządów ciała. Bardzo częste są objawy ze strony skóry i śluzówek: mogą obejmować wiele różnych postaci wysypek skórnych, nadwrażliwość na światło (ekspozycja na światło słoneczne wywołuje wysypkę) lub owrzodzenia wewnątrz nosa bądź ust. Typowa wysypka w kształcie motyla, przebiegająca przez nasadę nosa i policzki, pojawia się u 1/3 do 1/2 dzieci cierpiących na tę chorobę. Czasami obserwowane jest zwiększone wypadanie włosów (łysienie). Pod wpływem zimna dłonie zmieniają kolor na czerwony, biały i sinoniebieski (objaw Raynauda). Do grupy objawów należą również obrzęki i sztywność stawów, ból mięśni, anemia, łatwe pojawianie się siniaków, bóle głowy, drgawki i ból w klatce piersiowej. U niektórych dzieci chorych na TRU w pewnym stopniu obserwowane są również objawy ze strony nerek i są one głównym wyznacznikiem długofalowego rokowania choroby.

Najpowszechniejszymi oznakami poważniejszego zajęcia nerek są

podwyższone ciśnienie krwi, białko i krew w moczu oraz obrzęki, zwłaszcza stóp, nóg i powiek oka.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Objawy TRU są różne u różnych dzieci, a zatem inny jest profil każdego dziecka czy lista objawów występujących u pacjenta. Każdy z opisanych powyżej objawów może się pojawić zarówno na początku TRU, jak i na dowolnym etapie choroby, i mieć różny stopień nasilenia. Przyjmowanie leków przepisanych przez lekarza prowadzącego pomaga w kontrolowaniu objawów TRU.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

TRU u dzieci i młodzieży objawia się w taki sam sposób jak u dorosłych. Jednak u dzieci TRU ma ostrzejszy przebieg, ponieważ częściej występują u nich cechy stanu zapalnego związanego z TRU. U dzieci z TRU częściej niż u dorosłych pojawiają się objawy ze strony nerek i mózgu.