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

Twardzina

Wersja 2016

1. CO TO JEST TWARDZINA

1.1 Co to jest?

Twardzinę inaczej nazywa się sklerodermią. Nazwa pochodzi z greki i oznacza dosłownie „twardą skórę". Skóra staje się błyszcząca i twarda. Istnieją dwa typy twardziny: twardzina ograniczona i twardzina układowa.
W przypadku twardziny ograniczonej choroba obejmuje tylko skórę i tkankę podskórną. Może zająć oczy i powodować zapalenie błony naczyniowej oka, może też zająć stawy i powodować zapalenie stawów. Może występować w postaci plackowatej lub linijnej.
W przypadku twardziny układowej choroba obejmuje nie tylko skórę, ale także niektóre narządy wewnętrzne ciała.

1.2 Jak często choroba występuje?

Twardzina jest rzadką chorobą. Szacując częstość jej występowania nigdy nie przekroczono 3 nowych przypadków na 100 000 osób każdego roku. Twardzina ograniczona jest najczęstszą postacią tej choroby u dzieci i dotyka głównie dziewczynki. Postać układowa występuje maksymalnie zaledwie u 10% dzieci chorych na twardzinę.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Twardzina jest chorobą zapalną, jednak przyczyna występowania stanu zapalnego jest jeszcze nieznana. Prawdopodobnie jest to choroba autoimmunologiczna, co oznacza, że układ odpornościowy dziecka zwraca się sam przeciw sobie. Stan zapalny powoduje obrzęk, wzrost

ucieplenia i nadmierną produkcję tkanki włóknistej (blizny).

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Jak dotąd nie znaleziono dowodów na genetyczne uwarunkowanie twardziny, chociaż znanych jest kilka przypadków występowania tej choroby rodzinnie.

1.5 Czy chorobie można zapobiec?

Medycyna nie zna sposobu zapobiegania tej chorobie. Oznacza to, że jako rodzic lub pacjent nie mógł/mogła Pan(i) zrobić nic, żeby zapobiec jej wystąpieniu.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie. Niektóre infekcje mogą powodować jej wyzwolenie, ale schorzenie jako takie nie jest zaraźliwe, a chorujące na nią dzieci nie muszą być izolowane od innych.

2. RÓŻNE TYPY TWARDZINY

2.1 Twardzina ograniczona

2.1.1 Jak diagnozuje się twardzinę ograniczoną?

Pojawienie się stwardniałej skóry sugeruje twardzinę ograniczoną. W początkowym etapie często pojawia się purpurowa lub pozbawiona pigmentu otoczka wokół zmiany plackowatej. Jest to oznaką stanu zapalnego skóry. W późnych stadiach skóra staje się brązowa, a potem biała u ludzi rasy białej. U ludzi innych ras skóra może wyglądać we wczesnych stadiach jak posiniaczona, a potem bieleje. Diagnoza opiera się na typowym wyglądzie skóry.
Twardzina linijna objawia się jako linijne smugi na rękach, nogach lub tułowiu. Schorzenie może objąć tkanki podskórne, w tym mięsień i kość. Czasem twardzina linijna może wystąpić na twarzy i skórze głowy. U pacjentów, u których chorobą zajęta jest twarz i skóra głowy, występuje większe ryzyko zapalenia błony naczyniowej oka. Wyniki krwi są zwykle prawidłowe. W twardzinie ograniczonej nie dochodzi do zajęcia ważnych

narządów wewnętrznych. Często, żeby potwierdzić diagnozę, wykonuje się biopsję skóry.

2.1.2 Jak leczy się twardzinę ograniczoną?

Celem leczenia jest jak najszybsze zatrzymanie procesu zapalnego. Dostępne leczenie ma bardzo mały wpływ na tkankę włóknistą, gdy ta już się utworzy. Utworzenie się tkanki włóknistej jest ostatnim stadium procesu zapalnego. Leczenie ma pozwolić kontrolować proces zapalny i próbować zminimalizować tworzenie się tkanki włóknistej. Po wygaszeniu procesu zapalnego ciało jest w stanie wchłonąć część tkanki włóknistej, a skóra może z powrotem zmiękнąć.
W leczeniu albo nie stosuje się leków, albo stosuje się kortykosteroidy, metotreksat lub inne leki immunomodulacyjne. Istnieją badania wykazujące korzystne działanie (skuteczność) oraz bezpieczeństwo tych leków w długofalowym leczeniu. Leki zapisuje reumatolog dziecięcy lub dermatolog dziecięcy, który następnie kontroluje leczenie.
U wielu pacjentów proces zapalny wygasza się samoistnie, może to jednak potrwać kilka lat. U niektórych osób proces zapalny może trwać przez wiele lat, u innych przejść do postaci nieaktywnej, a potem się wznowić. U pacjentów z cięższym przebiegiem choroby konieczne może być zastosowanie bardziej agresywnego leczenia.
Fizjoterapia jest ważna, zwłaszcza w przypadku twardziny linijnej. Gdy stwardnienie skóry występuje nad stawami, ważne jest utrzymanie ruchomości stawu poprzez ćwiczenia rozciągające i w razie konieczności głęboki masaż tkanki łącznej. Gdy chorobą jest dotknięta noga, może powstać różnica w długości kończyn, pociągająca za sobą utykanie i nadwyrężenie pleców, bioder i kolan. Zastosowanie wkładki do butów wyrówna różnicę w długości nóg i zapobiegnie przeciążeniom podczas chodzenia, stania i biegania. Masaż stref zajętych chorobą, wykonywany z użyciem kremów nawilżających, pomaga spowolnić twardnienie skóry. Makijaż może pomóc w poprawieniu wyglądu (przy zmianach pigmentacji skóry), zwłaszcza na twarzy.

2.1.3 Jaki jest długofalowy rozwój twardziny ograniczonej?

Twardzina ograniczona zwykle postępuje przez kilka lat. Twardnienie skóry często zatrzymuje się po kilku latach od początku choroby, jednak może być aktywne przez lata. Twardzina ograniczona zwykle

pozostawia jedynie defekty kosmetyczne (zmiany pigmentacji); po jakimś czasie twarda skóra może nawet zmiękнąć i wyglądać normalnie. Niektóre ślady mogą być bardziej widoczne nawet po wygaszeniu stanu zapalnego, z uwagi na zmianę koloru.
Twardzina linijna może powodować u chorego dziecka problemy z nierównomiernym wzrostem części ciała zaatakowanej chorobą, co wynika z utraty mięśni i słabszego wzrostu kości. Linijne zmiany nad stawem mogą powodować zapalenie stawów, a to, przy braku kontroli, może prowadzić do złamań.

2.2 Twardzina układowa

2.2.1 Jak diagnozuje się twardzinę układową? Jakie są główne objawy?

Diagnoza twardziny jest na początku diagnozą kliniczną, to znaczy że najważniejsze są objawy występujące u pacjenta i badanie fizykalne. Nie istnieje jeden test laboratoryjny stwierdzający obecność twardziny. Testy laboratoryjne służą do wyeliminowania innych podobnych chorób, do oceny poziomu aktywności twardziny i określenia, czy chorobą są zajęte inne narządy poza skórą. Wczesnym objawem jest zmiana koloru palców u rąk i nóg oraz ich ucieplenia - od gorąca do zimna (objaw Raynauda), z owrzodzeniami na opuszkach palców u rąk. Skóra na czubkach palców u rąk i nóg szybko twardnieje i staje się błyszcząca. Może się tak stać również ze skórą na nosie. Twardnienie skóry rozprzestrzenia się, a w ciężkich przypadkach może objąć całe ciało. We wczesnym etapie choroby mogą puchnąć palce u rąk i boleć stawy. Podczas trwania choroby u pacjentów mogą rozwinąć się dalsze zmiany skórne, takie jak widoczne poszerzenie drobnych naczyń krwionośnych (teleangiektazje), zanik skóry i tkanki podskórnej (atrofia) oraz podskórne złogi wapnia (zwapnienia). Choroba może objąć narządy wewnętrzne, a długoterminowe rokowanie zależy od typu i stopnia zajęcia narządów wewnętrznych. Ważne jest, aby zbadać wszystkie narządy wewnętrzne (płuca, jelita, serce itd.) pod kątem zajęcia chorobą oraz wykonać inne testy oceniające funkcjonowanie każdego narządu.
U większości dzieci zajęty jest przełyk, często dość wcześnie w przebiegu choroby. Może to powodować zgagę, ponieważ kwas żołądkowy cofa się do przełyku, oraz trudności z przełykaniem

niektórych pokarmów. Później choroba może zająć cały przewód pokarmowy, co objawia się rozdęciem brzucha i utrudnionym trawieniem. Zajęcie płuc występuje często i jest głównym kryterium długoterminowego rokowania. Zajęcie innych organów, takich jak serce i nerki, również w dużym stopniu wpływa na rokowanie. Nie istnieją żadne specjalne badania krwi potwierdzające twardzinę. Lekarz zajmujący się pacjentami z twardziną układową będzie regularnie oceniał funkcjonowanie narządów, żeby sprawdzić, czy twardzina je zajęła oraz ewentualnie w jak dużym stopniu.

2.2.2 Jak leczy się twardzinę układową u dzieci?

Wyboru najodpowiedniejszego leczenia dokonuje reumatolog dziecięcy doświadczony w leczeniu twardziny, razem z innymi specjalistami zajmującymi się poszczególnymi narządami, takimi jak serce czy nerki. Stosuje się zarówno kortykosteroidy, jak również metotreksat czy mykofenolat. W przypadku zajęcia płuc lub nerek zastosowany może być cyklofosfamid. Gdy występuje objaw Raynauda, kluczowe jest dbanie o krążenie krwi przez stałe utrzymywanie ciepła, żeby uniknąć ran i owrzodzeń skóry, a czasem potrzebne są leki rozszerzające naczynia krwionośne. Nie ma leczenia o udowodnionym skutecznym działaniu w przypadku pacjentów z twardziną układową. Najbardziej skuteczny program leczenia dla poszczególnych pacjentów trzeba określić, stosując leki, które okazały się skuteczne u innych osób z twardziną układową, sprawdzając, jak zadziałają w przypadku danego pacjenta. Inne terapie są aktualnie badane – istnieje uzasadniona nadzieja, że w przyszłości wynalezione zostaną bardziej skuteczne metody leczenia. W bardzo rzadkich przypadkach rozważa się autoprzeszczep szpiku kostnego.
Aby podczas choroby zachować ruchomość stawów i klatki piersiowej, konieczna jest fizjoterapia i pielęgnacja stwardniałej skóry.

2.2.3 Jaki jest długofalowy rozwój twardziny układowej?

Twardzina układowa jest chorobą potencjalnie zagrażającą życiu. Stopień zajęcia narządów wewnętrznych (układu krążenia, nerek i płuc) jest różny u poszczególnych pacjentów i jest głównym wyznacznikiem długofalowego rozwoju choroby. U niektórych pacjentów mogą występować długie okresy stabilizacji choroby.

3. ŻYCIE CODZIENNE

3.1 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Twardzina ograniczona zwykle postępuje przez kilka lat. Twardnienie skóry często zatrzymuje się po kilku latach od początku choroby. Czasem może to zająć do 5–6 lat, a niektóre miejsca mogą stać się bardziej widoczne po wygaszeniu procesu zapalnego, ze względu na zmiany koloru; może też wydawać się, że stan się pogarsza, z uwagi na nierównomiernyrozwój zajętychi wolnych części ciała. Twardzina układowa jest chorobą przewlekłą, która może trwać latami. Jednak wcześnie rozpoczęte, odpowiednie leczenie może skrócić czas choroby.

3.2 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Dzieci chorujące na twardzinę ograniczoną zwykle wracają do zdrowia. Po jakimś czasie nawet stwardniała skóra może zmięknąć i pozostaną jedynie obszary z nadmierną pigmentacją. Całkowite wyleczenie twardziny układowej jest bardzo mało prawdopodobne, jednak możliwe jest uzyskanie znaczącej poprawy, a przynajmniej stabilizacji choroby, co daje dobry komfort życia.

3.3 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Istnieje wiele uzupełniających i alternatywnych sposobów leczenia, co może dezorientować pacjentów i ich rodziny. Należy dokładnie przemyśleć ryzyko i korzyści związane z takimi terapiami, ponieważ niewiele jest dowodów na ich skuteczność, a mogą pochłaniać wiele czasu i pieniędzy oraz być obciążeniem dla dziecka. Jeśli chce Pan(i) uzyskać więcej informacji o leczeniu uzupełniającym i alternatywnym, proszę porozmawiać o tym z reumatologiem dziecięcym. Niektóre terapie mogą wchodzić w interakcje z konwencjonalnymi lekami. Większość lekarzy nie będzie miała nic przeciwko, pod warunkiem że pacjent będzie przestrzegał zaleceń lekarskich. Bardzo ważne jest, żeby nie zaprzestawać przyjmowania przepisanych leków. Leki służą do kontrolowania choroby – jeśli choroba jest nadal aktywna, zaprzestanie ich przyjmowania może być bardzo niebezpieczne. Zachęcamy do

omówienia wątpliwości związanych z lekami z lekarzem Pana(-i) dziecka.

3.4 Jak choroba może wpłynąć na codzienne życie dziecka i rodziny i jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Jak każda choroba przewlekła, twardzina ma wpływ na codzienne życie dziecka i jego rodziny. Jeśli choroba występuje w postaci łagodnej i nie obejmuje głównych narządów, dziecko i jego rodzina prowadzą względnie normalny tryb życia. Należy jednak pamiętać, że dzieci z twardziną mogą często czuć się zmęczone lub być mniej odporne na wysiłek i mogą potrzebować częstszych zmian pozycji, ze względu na słabsze krążenie. Okresowe kontrole są konieczne do oceny postępu choroby i ewentualnej potrzeby zmian w leczeniu. Ponieważ w trakcie trwania twardziny układowej chorobą mogą być objęte ważne narządy wewnętrzne (płuca, przewód pokarmowy, nerki, serce), konieczna jest regularna kontrola funkcjonowania organów, żeby wcześnie wykryć ewentualne ich upośledzenie.
Przy stosowaniue pewnyche leków, podczas okresowych kontroli sprawdza się również ich ewentualne działania uboczne.

3.5 Czy dziecko może chodzić do szkoły?

U dzieci cierpiących na choroby przewlekłe bardzo ważne jest kontynuowanie edukacji. Istnieje kilka czynników, które mogą sprawiać problemy w uczestniczeniu w zajęciach, dlatego ważne jest wyjaśnienie niektórych potrzeb dziecka nauczycielom. Jeśli tylko jest to możliwe, rodzice powinni uczestniczyć w zajęciach gimnastycznych razem z dzieckiem; również w tym przypadku należy wziąć pod uwagę omówione poniżej kwestie dotyczące uprawiania sportu. Gdy choroba jest dobrze kontrolowana, tak jak zwykle dzieje się, gdy pacjenci przyjmują aktualnie dostępne leki, dziecko nie powinno mieć problemów z uczestniczeniem we wszystkich zajęciach, w jakich uczestniczą jego zdrowi rówieśnicy. Szkoła dla dzieci jest tym, czym praca dla dorosłych – miejscem, w którym uczą się, jak być niezależnymi i twórczymi osobami. Rodzice i nauczyciele powinni zrobić wszystko co w ich mocy, żeby umożliwić dziecku normalne uczestniczenie w zajęciach szkolnych, nie tylko po to, by z powodzeniem kontynuowało naukę, ale również po to, by czuło się akceptowane i doceniane przez rówieśników i dorosłych.

3.6 Czy dziecko może uprawiać sport?

Uprawianie sportu jest bardzo ważnym aspektem życia codziennego każdego dziecka. Jednym z celów leczenia jest umożliwienie dzieciom prowadzenia jak najbardziej normalnego życia i sprawienie, by nie czuły, że różnią się od swoich rówieśników. W związku z tym, ogólnym zaleceniem jest umożliwienie pacjentom uprawiania takiego sportu, jaki chcą, i zaufanie, że będą potrafiły powiedzieć „stop", jeśli napotkają na ograniczenia związane z bólem lub dyskomfortem. Jest to część bardziej ogólnego podejścia, które zaleca zachęcanie dzieci, by były samodzielne i same potrafiły poradzić sobie z ograniczeniami, jakie nakłada na nie choroba.

3.7 Czy dieta ma wpływ na przebieg choroby?

Nie ma dowodów na to, że dieta wpływa na tę chorobę. Żywienie każdego dziecka powinno być zbilansowane i dostosowane do jego wieku. Dorastającym dzieciom zaleca się zdrową, zbilansowaną dietę z odpowiednią ilością białka, wapnia i witamin. Pacjenci przyjmujący kortykosteroidy powinni unikać przejadania się – leki te powodują zwiększenie apetytu.

3.8 Czy klimat ma wpływ na przebieg choroby?

Nie ma dowodów na to, że klimat wpływa na objawy choroby.

3.9 Czy dziecko może być szczepione?

Pacjenci z twardziną przed przyjęciem jakiejkolwiek szczepionki powinni skonsultować się ze swoim lekarzem. Lekarz zdecyduje, jakie szczepionki można podać dziecku, w zależności od przypadku. Ogólnie szczepienia nie wydają się zwiększać aktywności choroby i nie powodują u pacjentów z twardziną wystąpienia poważnych działań niepożądanych.