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

Juvenil Dermatomyosit

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Är sjukdomen annorlunda hos barn jämfört med vuxna?

Hos vuxna kan dermatomyosit vara sekundär till cancer. Hos barn och ungdom finns det inget samband mellan cancersjukdom och dermatomyosit.
Hos vuxna finns en sjukdom med enbart muskelinflammation (polymyosit) vilket är mycket sällsynt hos barn. Antikroppar som påvisas i blodprov ger stöd för vilken typ av sjukdomen patienten har. Kalcinos är vanligare hos barn än hos vuxna.

2.2 Hur ställs diagnosen? Vilka undersökningar görs?

Ditt barn behöver genomgå vanlig kroppsundersökning tillsammans med blodprover och andra undersökningar såsom magnetkameraundersökning och vävnadsprovtagning från muskel (muskelbiopsi). Läkaren avgör vilka undersökningar som behövs för det enskilda barnet men många undersökningar är gemensamma för alla. Diagnosen är lättare att sätta när sjukdomsbilden är typisk med både hudinflammation och muskelsvaghet. Bland undersökningarna ingår en standardiserad bedömning av muskelfunktion. Inte sällan undersöks blodkärlen i nagelbanden med användande av speciellt mikroskop. Hudförändringar klassificeras på ett standardiserat sätt.
Ibland liknar andra sjukdomar JDM. Det kan vara inflammatoriska ledsjukdomar (artriter), SLE (en sjukdom med inflammation i små blodkärl), andra former av inflammation i blodkärl (vaskulit) eller medfödda muskelsjukdomar. Undersökningarna hjälper till att fastställa vilken sjukdom det rör sig om.

Blodprover

Blodprover tas för att mäta graden av inflammation, immunsystemets funktion och följder av inflammation. Läckande muskelceller gör så att muskelenzymer som normalt finns inne i cellerna kommer ut i blodet där de kan mätas. På så sätt kan sjukdomsaktivitet och effekt av behandlingen uppskattas. Vanliga enzymer som kan mätas i blodet är CK, LD, ASAT, ALAT och aldolas. Mängden av de olika enzymerna är oftast ökad, men inte alltid. Andra prov som kan underlätta diagnosen är ANA (antikroppar mot olika ämnen i cellkärnan) och olika antikroppar som förekommer vid myosit. Inget prov är dock så specifikt att det enbart förekommer vid dermatomyosit.

Magnetkameraundersökning

Undersökning med magnetkamera är en mycket känslig metod för att påvisa inflammation i muskler.

Biopsi och EMG

Biopsi (undersökning av vävnadsprov) från muskel är viktig och tas ofta för att fastställa vilken form av sjukdom patienten har. Olika varianter av sjukdomen kan kräva olika behandling. Vävnadsprover och internationella patientregister är viktiga forskningsverktyg som hjälper oss att lära mer om sjukdomen
EMG (elektromyografi) är en undersökning av muskelfunktionen med hjälp av elektroder (tunna nålar) som sticks in i muskeln. EMG kan vara av värde om man misstänker medfödd muskelsjukdom. Idag ersätter ofta ett blodprov för DNA-analys EMG-undersökningen.

Andra prover

EKG och ultraljudsundersökning av hjärtat görs för att se om hjärtmuskeln påverkas. Lungröntgen och eventuellt datortomografi (skiktröntgen) av lungorna samt lungfunktionstest görs för att se om lungorna är påverkade. Röntgen av matstrupen med nedsvalt kontrastmedel görs vid sväljningssvårigheter för att se om muskulaturen i svalg eller matstrupe är påverkad.
Ultraljudsundersökning av buken görs vid misstanke om inflammation i tarmarna. DEXA-undersökning som mäter bentäthet görs vid misstänkt benskörhet.

2.3 Vilken betydelse har undersökningarna?

Typisk JDM kan diagnosticeras utifrån klinisk bild med typiska hudutslag och muskelsvaghet i överarmar och lår. Prover behövs för att fastställa diagnosen samt följa förloppet och effekten av behandling. Standardiserad bedömning av muskelfunktion (MMT och CMAS) är tillsammans med mätning av muskelenzymer viktigaste utfallsmåtten.

2.4 Behandling

JDM är en behandlingsbar sjukdom. Sjukdomen går att kontrollera även om behandlingen inte är botande. Målet är att få sjukdomen i remission. Remission innebär att det inte finns någon mätbar sjukdomsaktivitet. Behandlingen är numera till stora delar standardiserad även om den samtidigt kan behöva utformas utifrån varje barns speciella sjukdomstyp och behov. Utan behandling är risken för kvarstående skador stor och det finns då också en dödlighet i sjukdomen Fysioterapi är en viktig del av behandlingen och muskelträning bör inledas så snart som möjligt även om sjukdomen är aktiv. Familjen behöver psykosocialt stöd inklusive kontakt med kurator och ofta även psykolog.

2.5 Vilken medicinsk behandling ges?

De mediciner som ges verkar genom att påverka immunsystemet så att inflammationen stoppas och skador förhindras.

Kortikosteroider

Kortison (kortikosteroider) har kraftig och snabb effekt för att minska inflammation. Ofta ges kortison inledningsvis genom injektion eller dropp i blodet för att få en omedelbar och bra effekt vid svår sjukdom eller livshotande tillstånd.
Biverkningar av kortison vid långtidsbehandling är vanliga. Längdtillväxten hämmas alltid av högre doser. Risken för benskörhet är påtaglig vid JDM eftersom barnet samtidigt är fysisk inaktivt. Magkatarr (gastrit) är vanligt, blodtrycket stiger, hudbristningar (striae) kan uppstå, särskilt vid högre dosering. Binjurarnas egen produktion av kortison hämmas vilket gör att kortison skall utsättas gradvis så att kroppens egen produktion hinner komma igång igen. Lågdosbehandling

som oftast behövs under lång tid medför däremot mycket små risker.

Metotrexat

Metotrexat ges under lång tid och har effekt 6 till 8 veckor efter behandlingsstart. Medicinen ges en gång i veckan. Illamående i samband med medicineringstillfället är inte ovanligt. Munsår, lättare håravfall och förhöjda leverenzymer förekommer. Graviditet skall undvikas under medicineringen med metotrexat eftersom det finns risk för fosterpåverkan. Vattkoppor kan vara en allvarlig sjukdom vid behandling med metotrexat. Det är därför viktigt att vara immun mot vattenkoppor antingen efter genomgången infektion eller genom vaccinering. Blodprov för kontroll av vita blodkroppar och levervärden skall ske varannan månad. Medicinering med folsyra ett dygn efter metotrexat minskar risk för biverkningar. Risk för långtidsbiverkningar är mycket små.
Om behandling med kortison och metotrexat inte räcker behövs annan medicinering.

Andra immunhämmande mediciner

Ciklosporin eller takrolimus ges som långtidsbehandling och är alternativ till metotrexat. Effekten är lika god men biverkningarna är annorlunda. Lätt ökad kroppsbehåring av ciclosporin är vanligt medan förhöjt blodtryck, njurpåverkan och påverkan av tandkött är mer ovanliga biverkningar. • Mykofenolatmofetil är ett alternativt långverkande läkemedel som dock sällan används. Cyklofosfamid används vid mycket svår sjukdom. Olika så kallade biologiska mediciner med hämning av immunsystemet provas ofta först. Rituximab kan ha god effekt och provas också ofta före cyklofosfamid.

Intravenöst immunoglobulin (IvIG)

IvIG innehåller antikroppar från ett stort antal blodgivare. Det ges som dropp och har en ospecifikt dämpande effekt på immunsystemet.

Fysioterapi och träning

Muskelsvaghet är huvudsymtom vid JDM ofta kombinerat med nedsatt rörlighet och kondition. Muskler blir stramare och lederna stelare. Regelbunden träning med stretching, styrketräning och konditionsträning under ledning av fysioterapeut är viktig under hela sjukdomsperioden. Målsättningen är att öka muskelstyrka, uthållighet och bevara rörligheten. Föräldrarnas stöd är viktigt för att barnet och

familjen skall klara långsiktig träning på ett bra sätt.

Stödjande behandlingar

Normalt intag av kalk och D-vitamin i kosten. Utevistelse för att motverka brist av D-vitamin särskilt under vinterhalvåret.

2.6 Hur länge pågår behandlingen?

Behandlingen pågår oftast under 1–2 år men en del barn behöver fortsatt behandling under flera år. Behandlingens längd och utformning beror på sjukdomens svårighetsgrad och blir därför individuell. Behandlingsintensiteten kan både ökas och minskas beroende på hur sjukdomsaktiviteten varierar. När sjukdomen varit helt inaktiv under minst 6 månader görs försök att avsluta all behandling. Inaktiv sjukdom innebär att alla tecken till inflammation saknas vilket kan kräva nya undersökningar som vid insjuknandet.

2.7 Komplementär eller alternativ behandling

Alternativa behandlingar finns i många olika former och kan både vara frestande och förvirrande. De flesta behandlingar har ingen visad effekt. Det är viktigt att värdera risk mot eventuell nytta och inte belasta barnet och familjen med jobbig och ibland dyr behandling i onödan. Det är av stor betydelse att informera läkare om man använder eller överväger alternativ behandling. Ibland kan alternativ behandling interagera med den ordinarie medicineringen. Utsättande av den vanliga medicineringen kan medföra stora risker och skall bara ske i samarbete med läkare. Ofta kan dock alternativ behandling kombineras med konventionell behandling utan problem.

2.8 Kontroller

Det är viktigt med regelbundna kontroller. Vid besöken följs sjukdomsaktivitet, eventuella biverkningar och effekten av behandlingen. Kroppsundersökning, blodprover och ofta test av muskelfunktion sker regelbundet hos läkare och ibland fysioterapeut.

2.9 Prognos (hur det går på lång sikt)

Det finns tre olika typiska förlopp:
a) Monocykliskt förlopp med en enstaka sjukdomsperiod som läker ut till remission (ingen sjukdomsaktivitet) inom två år från sjukdomens start och utan återfall. b) Polycykliskt förlopp med perioder av remission (ingen sjukdomsaktivitet) och perioder med återfall. Risken för återfall är större när medicineringen minskas eller avslutas. c) Kontinuerligt aktivt förlopp då sjukdomsaktivitet kvarstår trots behandling. Vid denna kroniska ständigt pågående sjukdomstyp är risken för komplikationer störst. Barn med JDM har i allmänhet bättre prognos än vuxna och det finns inte heller någon risk för bakomliggande cancer. Sjukdomen är allvarligare om inre organ som lungor, hjärta, nervsystem eller tarmen är drabbade. JDM kan i sällsynta fall vara livshotande med svår muskelinflammation, mycket förkalkningar (kalcinos) under huden och inflammation i många organ. Muskelstramhet (kontrakturer), minskad muskelmassa och kalcinos kan ge kvarstående problem på lång sikt.