



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/SE/intro>

Juvenil Dermatomyosit

1. VAD ÄR JUVENIL DERMATOMYOSIT

1.1 Vilken sorts sjukdom är det?

Juvenil dermatomyosit (JDM) är en sällsynt sjukdom som drabbar muskler och hud. Juvenil betyder att den börjar före 16 års ålder. JDM tillhör gruppen autoimmuna sjukdomar. Immunsystemet är en del av infektionsförsvaret men vid autoimmuna sjukdomar reagerar det felaktigt mot den egna vävnaden. Det leder till inflammation med svullnad och ömhet och även till skada av den drabbade vävnaden. Vid JDM är de små blodkärlen i hud (derma) och muskel (myosit=inflammation i muskel) inflammerade. Detta leder till muskelsvaghet och ömhet vilket märks tydligast i bål, lår, nacke och skuldra. Dom flesta patienter har dessutom typiska hudförändringar med rodnad i ansikte, på ögonlock, knogar, knän och armbågar. Hudförändringarna kommer inte alltid samtidigt som muskelinflammationen utan kan komma både före och efter. I sällsynta fall kan blodkärlen i andra organ också drabbas. Även vuxna kan få dermatomyosit men det finns viktiga skillnader mellan sjukdomen hos vuxna och barn. Ungefär 30 % av vuxna med dermatomyosit har en bakomliggande cancersjukdom. Den risken finns inte hos barn och ungdomar.

1.2 Hur vanligt är den?

JDM är en ovanlig sjukdom. Varje år insjuknar ungefär 4 av 1 miljon barn och ungdomar. Sjukdomen är vanligare hos flickor än hos pojkar. Insjuknandet är vanligast mellan 4 och 10 års ålder men man kan ske i alla åldrar. Sjukdomen finns över hela jordklotet och i alla etniska

grupper.

1.3 Vilka är orsakerna till sjukdomen? Är den ärftlig? Varför har mitt barn fått sjukdomen och kan den förebyggas?

Den exakta orsaken till dermatomyositis är inte känd. Internationell forskning pågår för att förstå hur JDM uppkommer.

JDM är en autoimmun sjukdom och orsakas troligen av flera faktorer.

Dessa kan vara en genetisk predisposition i kombination med exponering för miljöfaktorer såsom UV-strålning eller infektioner.

Studier har visat att vissa virus och bakterier kan få immunförsvaret att reagera onormalt. Vissa familjer med barn som drabbats av JDM lider av andra autoimmuna sjukdomar (till exempel diabetes eller artrit).

Emellertid är risken att få JDM inte ökad för andra familjemedlemmar.

Det finns ingenting man kan göra för att förhindra insjuknande i JDM. Det finns inte heller någonting man gjort som förorsakat sjukdomen.

1.4 Är JDM smittsam?

JDM är inte en infektionssjukdom och den är inte smittsam.

1.5 Vilka är de viktigaste symtomen?

Patienter med JDM har olika symptom. De flesta barnen har:

Trötthet

Barn med JDM är ofta trötta med begränsad ork, fysisk förmåga och svårigheter i dagliga aktiviteter.

Muskelsmärta och svaghet

Stora muskler i ben, armar, buk, rygg och nacke är tydligast drabbade även om alla muskler i kroppen ofta kan vara inflammerade. Barnet kan ha svårt att gå längre sträckor och idrotta som vanligt. Små barn kan vilja bli burna eller åka vagn. Allteftersom sjukdomen förvärras blir det svårt att gå i trappor, komma upp ur sängen eller resa sig från liggande. Inflammerade muskler blir strama och förkortade (kontrakturer). Detta leder till svårigheter att räta ut den drabbade armen eller benet. Armbågar och knän tenderar att stelna i böjt läge.

Ledsmärta, ledsvullnad och stelhet

Både stora och små lederna kan vara inflammerade vid JDM med svullnad, smärta och nedsatt rörlighet. Ledinflammation kan behandlas effektivt och det är ovanligt att lederna skadas.

Hudutslag

Utslag som ses i ansiktet vid JDM är karaktärsiska med svullnad runt ögonen (periorbitalt ödem) och en rödlila missfärgning av ögonlocken (heliotropt utslag) men även rodnad på kinderna. Typiska rödlila knottor på knogar, knän och armbågar där huden kan bli förtjockade kallas Gottrons papler. Övriga huden på kroppen kan också vara inflammerad. Hudutslag kan komma långt före muskelvärk eller muskelsvaghet. Ibland kan man se svullna blodkärl i form av röda prickar eller liten blödning på nagelband eller på ögonlock. JDM-utslag kan vara känsliga för solljus och även ge sår med ärrläkning som följd.

Kalcinos

Hårda knölar under huden som innehåller kalk kan utvecklas eller ibland finnas från början (kalcinos). Sår kan uppstå och ibland kommer det ut en mjölkaktig vätska med kalk. Kalcinos är svår att behandla men förändringarna läker oftast ut så småningom.

Buksmärtor och magvärk

En del barn har magproblem i form av magvärk eller förstoppning och ibland noteras svårare buksmärtor när blodkärlen i tarmväggen är inflammerade.

Lungpåverkan

Andningsproblem kan finnas på grund av muskelsvagheten. Muskelsvaghet kan också ge heshet och sväljningssvårigheter. Ibland finns inflammation i lungorna, vilket kan ge andnöd. Vid svår JDM kan all skelettmuskulatur påverkas med påverkad andning, sväljningsförmåga och tal. Därför är röstförändringar, svårigheter vid födointag, hackhosta och andnöd viktiga sjukdomstecken att ge akt på.

1.6 Är sjukdomen likadan hos alla barn?

Sjukdomens svårighetsgrad varierar. En del barn kan ha enbart

hudpåverkan utan muskelsvaghet (dermatomyositis sine myosit) med mycket mild muskelinflammation som knappt märks. Man kan också ha muskelinflammation utan hudpåverkan. Ibland är många organ (hud, muskler, leder, lungor, tarmar) påverkade.

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Är sjukdomen annorlunda hos barn jämfört med vuxna?

Hos vuxna kan dermatomyositis vara sekundär till cancer. Hos barn och ungdom finns det inget samband mellan cancersjukdom och dermatomyositis.

Hos vuxna finns en sjukdom med enbart muskelinflammation (polymyositis) 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 nedsvält 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 leverenzymmer 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. Cyklofosamid 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 cyklofosamid.

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.

3. VARDAGLIGT LIV

3.1 Hur kan sjukdomen påverka vardagslivet för barn och familj?

Man bör uppmärksamma hur sjukdomen psykologiskt och socialt påverkar barn och familj. En långvarig sjukdom som JDM är en utmaning för hela familjen och kan beroende på svårighetsgrad vara mer eller mindre svårt att anpassa sig till. Föräldrar i samarbete med vårdgivare behöver stötta barnet till åldersrelevant oberoende och hjälpa till att hitta strategier för att överkomma svårigheter och göra livet så normalt som möjligt. Stöd av kurator och psykolog skall finnas att tillgå förutom hjälp från läkare, sjuksköterska, fysioterapeut och arbetsterapeut. En huvudmålsättning är att barnet skall få ett normalt vuxenliv vilket är möjligt för de flesta patienter. Behandlingen av JDM gör detta möjligt och det kommer dessutom kontinuerligt nya behandlingsmöjligheter. Kombinationen av bra medicinering och rehabilitering gör det möjligt att minska eller helt undvika kvarstående muskelskada.

3.2 Kan träning och fysioterapi hjälpa mitt barn?

Träning och fysioterapi hjälper barnet att delta så långt som möjligt i alla vardagliga och sociala aktiviteter. Träning och fysioterapi har dessutom en allmänt god effekt på hälsan. Träning ger bättre muskelstyrka, rörlighet, koordination och uthållighet. Då kan barnet på ett säkert sätt delta i olika aktiviteter i eller utanför skolan såsom fritidsaktiviteter och sport. När sjukdomen är obehandlad behöver aktiviteter anpassas en tid men oftast kommer barnet i form igen inom

någon månad med full normalisering lite senare.

3.3 Kan mitt barn idrotta?

Att idrotta och vara fysiskt aktiv är ett grundläggande behov för alla barn. Fysioterapi har som mål att underlätta och uppmuntra barnets fysiska aktivitet och möjlighet att vara som alla andra. Barnet skall uppmuntras att vara med i all fysisk aktivitet med möjlighet att avbryta vid muskelsmärta. Det är bättre att vara med på ett anpassat sätt än att avstå helt och barnet skall uppmuntras att vara med inom dom ramar som sjukdomen tillåter. Träning skall ske under ledning och bedömning av fysioterapeut som kan bedöma vilka aktiviteter och sporter som kan utövas på ett säkert sätt utifrån muskelsvaghet och funktion. Belastningen kan gradvis höjas för att öka muskelstyrka och uthållighet.

3.4 Kan mitt barn gå i skolan som vanligt?

Skolgång är oerhört viktig för barnet. I skolan har barnet sitt sociala liv med utveckling av personlighet och oberoende. Föräldrar och lärare behöver vara flexibla så att barnets deltagande i alla aktiviteter och lärande underlättas. Svårigheter vid förflyttningar, trötthet, smärta och stelhet kan vara problem. Barnet kan behöva hjälp och anpassning vid skrivarbete och med arbetsställning och ibland behöva röra på sig för att motverka stelhet. Deltagande i skolidrott skall uppmuntras. Fysioterapeut och arbetsterapeut kan ge värdefulla råd och även informera skolan.

3.5 Kan diet hjälpa mitt barn?

Det finns ingen diet som påverkar sjukdomen. En balanserad näringsriktig kost rekommenderas innehållande protein, calcium och vitaminer i den mängd som rekommenderas till alla barn. Normal mängd av vitamin D och utevistelse särskilt under vinterhalvåret motverkar skelettskörhet förorsakad av inaktivitet och behandling med kortison. Viktökning vid kortisonbehandling är svår att undvika men vikten återgår till det normala när dosen av kortison är låg.

3.6 Kan klimatet påverka hur det går för mitt barn?

Forskning pågår om samband mellan UV-bestrålning och JDM.

3.7 Kan mitt barn vaccineras som vanligt?

Vaccination skall ges efter bedömning av din läkare. Avdödade vacciner mot stelkramp, polio i injektionsform, difteri, pneumokocker och influensa rekommenderas och är ofarliga att ge även när man behandlas med immunhämmande läkemedel. Levande försvagade vacciner mot påssjuka, mässling, röda hund, tuberkulos och vattkoppor undviks när patienten behandlas med högre dos kortison eller immunhämmande medicin. Vaccin mot vattkoppor rekommenderas till barn som inte haft sjukdomen men bör i så fall ges före behandling med metotrexat eller höga doser kortison.

3.8 Finns det problem kring sexualliv, graviditet eller preventivmedel?

JDM påverkar inte sexualliv annat än indirekt och inte heller förmågan att bli gravid. Metotrexat kan påverka fostret och bör inte tas före eller under graviditet. Sexuellt aktiva patienter bör använda säkra preventivmedel och vid planering av graviditet bör detta diskuteras med läkaren.