



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

Sklerodermi

1. VAD ÄR SKLERODERMI?

1.1 Vad är sklerodermi?

Namnet sklerodermi kommer från grekiskan och betyder ungefär hård hud. Förändringar i huden gör att den blir förtjockad och stram. Det finns två typer av sklerodermi; lokaliserad sklerodermi och systemisk skleros

Vid lokaliserad sklerodermi begränsas sjukdomen till hud och underliggande vävnad. Sjukdomen kan även drabba ögonen och orsaka inflammation i ögat (uveit);. Även leder kan drabbas av inflammation (artrit). Hudförändringarna vid lokaliserad sklerodermi förekommer som fläckar (morfea) eller som avlånga områden med stram hud (linjär sklerodermi).

Vid systemisk skleros är sjukdomen mer spridd och förutom huden är även vissa inre organ påverkade.

1.2 Hur vanligt är sklerodermi?

Sklerodermi är en ovanlig sjukdom. I Sverige insjuknar drygt 100 personer årligen. Hos barn är lokaliserad sklerodermi den vanligaste formen, och den drabbar framförallt flickor. Endast 10 % eller färre av barn med sklerodermi har systemisk skleros.

1.3 Vad orsakar sklerodermi?

Sklerodermi är en inflammatorisk sjukdom, men orsaken till inflammationen är okänd. Sklerodermi är sannolikt en autoimmun sjukdom, vilket innebär att immunförsvaret riktas mot kroppens egna

celler och vävnader. Inflammationen i huden orsakar svullnad, värme och ökad bindvävsproduktion.

1.4 Är sklerodermi ärftligt?

Nej, det finns inget som talar för att sklerodermi skulle vara ärftligt, även om det finns ett fåtal rapporter om familjär anhopning.

1.5 Kan sklerodermi förebyggas?

Sjukdomen kan, så vitt man vet, inte förebyggas. Detta innebär att man som förälder eller patient inte kan göra något för att förhindra sjukdomens uppkomst.

1.6 Är sklerodermi smittsamt?

Nej. Det är möjligt att vissa infektioner triggar igång sjukdomen, men sklerodermi är inte smittsamt och barn med sklerodermi kan träffa andra barn och vuxna precis som friska barn.

2. OLIKA TYPER AV SKLERODERMI

2.1 Lokaliserad sklerodermi

2.1.1 Hur ställer man diagnosen lokaliserad sklerodermi?

Förekomst av områden med hård och stram hud talar för lokaliserad sklerodermi. Tidigt i förloppet kan man ofta finna en rodnad eller en depigmenterad ring runt hudförändringen, som på inflammationen. I senare stadier av sjukdomen blir hudförändringarna bruna och sedan vita hos kaukasier. Hos icke-kaukasier kan hudförändringarna i tidigt stadium se ut som blåmärken innan de blir vita. Diagnosen baseras på de typiska hudförändringarna.

Linjär sklerodermi ses som avlånga områden av förtjockad hud på armar, ben eller bål. Inflammationen kan drabba även vävnader under huden, såsom muskler och skelett. Ibland blir huden förtjockad även i delar av ansiktet eller på skalpen. Personer med sklerodermi i ansikte eller på skalpen har en ökad risk för inflammation i ögat (uveit). Inre organ är som regel inte påverkade vid lokaliserad sklerodermi. Vid

sklerodermi är blodprover normala. Ofta tas ett prov från huden (hudbiopsi) för att få stöd för diagnosen.

2.1.2 Hur behandlas lokaliserad sklerodermi?

Behandlingen inriktas mot att stoppa inflammationen så fort som möjligt. De behandlingar som finns tillgängliga har väldigt liten effekt på uppkomna bindvävsökningen (fibros). Målet med behandling är att uppnå inflammationskontroll och på så vis minimera fibrosutveckling. När inflammationen är borta kan kroppen själv ta hand om en del av den omvandlade bindväven, och huden kan återgå till normal tjocklek. I sällsynta fall kan man helt avstå läkemedelsbehandling men vanligen ges kortikosteroider, methotrexat eller andra immunmodulerande läkemedel. Barn med mer utbredd inflammation kan behöva mer aggressiv behandling. Det finns studier som visat att dessa läkemedel har effekt utan långtidsbiverkningar. Behandling bör skötas av en specialist i barnreumatologi och/eller hudspecialist.

Sjukdomen läker vanligen ut av sig själv men det är viktigt att tidigt överväga behandling för att motverka ärrbildning. I de flesta fall kommer inte sjukdomen tillbaka då symtomen börjat gå tillbaka, men sällsynta fall sker återfall.

Fysioterapi är en viktig del av behandlingen, särskilt vid linjär sklerodermi. Om stram hud sträcker sig över en led är det mycket viktigt att upprätthålla rörligheten, t.ex. med hjälp av stretching och eventuellt massage. Om sklerodermi påverkar ett ben kan benlängdsskillnad uppstå, vilket leder till hälta och ojämn belastning på knän, höfter och i rygg. Ett skoinlägg kan avhjälpa effekten av benlängdsskillnaden och minska belastning på lederna.

2.1.3 Hur ser långtidsprognosen ut för lokaliserad sklerodermi?

Förloppet vid lokaliserad sklerodermi begränsas oftast till ett par år. Processen där huden blir stram och tjock avstannar oftast något år efter sjukdomsdebut. Morfea kan efterlämna vissa pigmentförändringar och den hårda huden kan efter en tid mjukna och bli helt normal igen. Linjär sklerodermi kan skapa mer problem pga påverkad tillväxt i de delar av kroppen som drabbats, t.ex. minskad muskelmassa eller

minskad bentillväxt. En påverkan på hud och underliggande vävnad över en led kan orsaka inflammation i leden, och även om behandling ges kan leda till minskad rörlighet i leden (kontraktur).

2.2 Systemisk skleros

2.2.1 Hur diagnosticeras systemisk skleros? Vilka är de vanligaste symtomen?

Systemisk skleros är i första hand en klinisk diagnos, vilket betyder att diagnosen ställs framförallt med hjälp av symtom och fynd vid klinisk undersökning. Det finns inget enstaka laborietest man kan använda för att ställa diagnosen. Laborieprover används för att utesluta andra sjukdomar med liknande symtom, för att bedöma hur aktiv systemisk skleros är och för att avgöra om andra organ än huden är drabbade. Tidiga symtom är färgförändringar av fingrar och tår som reaktion på kyla (Raynauds fenomen), samt sår på fingertopparna. Huden på fingertoppar och tår blir ofta hård och blank. Samma hudförändringar kan också drabba näsan. Den förtjockade och hårda huden kan sedan breda ut sig och i allvarliga fall drabba hela kroppen. Andra tidiga symtom kan vara svullna fingrar och smärtsamma leder. Under det fortsatta sjukdomsförloppet kan ytterligare hudförändringar ses t.ex. vidgning av små, ytliga blodkärl (telangiektasier), förtunning av hud och underhud (atrofi) och inlagring av kalk i underhuden. Inre organ kan drabbas och långtidsprognosen beror på vilka organ som engageras, och dess allvarlighetsgrad. Det är viktigt att alla inre organ (hjärta, lungor, mag-tarmkanal etc.) undersöks avseende funktion och eventuellt sjukdomspåverkan.

Hos de flesta barn med systemisk skleros drabbas matstrupen, ofta tidigt i sjukdomsförloppet. Symtom på detta är t.ex. halsbränna/sura uppstötningar och sväljningssvårigheter. Senare kan hela mag-tarmkanalen påverkas vilket kan resultera i svullnadskänsla i magen och försämrad matsmältning. Vanligt är också att lungengagemang, vilket är avgörande för långtidsprognosen. Påverkan av andra organ, t.ex. hjärta och njurar, är också t. o. gynnsamt. Som nämnts tidigare finns inget specifikt blodprov för att påvisa sklerodermi. Den behandlande läkaren bedömer organfunktion vid regelbundna återbesök och utreder om sjukdomen eventuellt spridit sig ytterligare.

2.2.2 Hur behandlas systemisk skleros hos barn?

Valet av lämplig behandling görs av en barnreumatolog med erfarenhet av systemisk skleros, i samråd med specialister inom organspecifika områden, t.ex. hjärtspecialist och njurspecialist. Läkemedel som används är kortikosteroider, metotrexat och/eller mykofenolat. Om lungor eller njurar är drabbade kan behandling med cyklofosfamid bli aktuellt. Behandling av Raynauds fenomen består i att upprätthålla en bra cirkulation genom att undvika nedkylning. Vissa hjälpmedel såsom eluppvärmda vantar kan lindra symtomen. På så vis förebyggs sår och skador på fingrar och tår, men i vissa fall kan kärlvidgande läkemedel vara indicerade. Det finns ännu ingen botande behandling för systemisk skleros. Behandlingen måste individualiseras, man använder sig av de läkemedel som man genom erfarenhet vet kan hjälpa mot de olika problem som kan uppstå vid sjukdomen. Studier pågår fortlöpande och förhoppningsvis finns ännu effektivare behandlingar att använda i framtiden. Vid mycket svår systemisk skleros kan blodstamcellstransplantation (benmärgstransplantation) prövas. Fysioterapi och annan behandling för att mjuka upp den strama huden är nödvändigt för att upprätthålla rörlighet i leder och bröstorg.

2.2.3 Hur ser långtidsprognosen ut för systemisk skleros?

Systemisk skleros är en potentiellt livshotande sjukdom. Graden av inre organengagemang (hjärta, njurar, lungor) varierar från fall till fall och är avgörande för långtidsprognosen. Sjukdomen kan gå in i ett lugnare skede under långa perioder.

3. DET DAGLIGA LIVET

3.1 Hur länge kommer sjukdomen att vara?

Utvecklingen av lokaliserad sklerodermi brukar pågå under ett par år. Processen där huden blir stram och tjock avstannar oftast inom några år från sjukdomsdebut, men ibland kan det ta upp till 5-6 år. En del fläckar blir t.o.m. mer synliga efter att inflammationen läkt ut p.g.a. pigmentförändringar. Tillväxtstörning i drabbade kroppsdelar kan ge mer bestående men. Systemisk skleros är en långdragen sjukdom som kan pågå under många år. Tidig upptäckt och tidigt inledd behandling

kan dock förkorta sjukdomen.

3.2 Är det möjligt att bli helt återställd?

Barn med lokaliserad sklerodermi blir ofta väsentligen återställda, med endast kvarstående hyperpigmentering av drabbad hud men i svårare fall påverkas djupt liggande vävnad med påverkad tillväxt och rörelseförmåga. Tillfrisknande från systemisk skleros är mycket ovanligt, men tydlig förbättring eller åtminstone stabilisering av sjukdomen kan ofta uppnås vilket möjliggör en god livskvalitet.

3.3 Finns det alternativa behandlingsmöjligheter?

Det finns ett stort utbud av alternativa behandlingar, vilket kan vara förvirrande för barnet och familjen. Man måste noga tänka över för- och nackdelar med dessa typer av behandlingar. De har liten eller ingen bevisad effekt på sjukdomen, och kan bli kostsamma både vad gäller tid och ekonomi. Om man som förälder vill prova alternativa behandlingsformer, bör man diskutera detta med sitt barns behandlande läkare. En del behandlingar kan interagera med de läkemedel barnet redan får. De flesta läkare är öppna för diskussion i dessa frågor, under förutsättning att de råd som ges följs. Det är mycket viktigt att barn fortsätter med de mediciner som ordinerats. När läkemedel behövs för att få sjukdomen under kontroll kan det vara farligt att avsluta behandling. Diskutera gärna funderingar du har angående ditt barns läkemedel med behandlande läkare.

3.4 Hur kan sjukdomen påverka barnets och familjens dagliga liv? Hur ser uppföljningen ut?

Liksom vid andra kroniska sjukdomar påverkar sklerodermi det dagliga livet. Om sjukdomen är mild, utan påverkan på inre organ, kan barnet och familjen leva ett normalt liv. Man ska dock komma ihåg att barn med sklerodermi ofta kan känna sig trötta och vara mer uttröttbara. De kan också behöva röra sig mer, t.ex. ändra ställning ofta pga försämrad blodcirkulation. Regelbundna kontroller är nödvändiga för att bedöma sjukdomsutvecklingen och ta ställning till om medicinjusteringar behövs. Eftersom inre organ (hjärta, mag-tarmkanalen, njurar, lungor) kan bli involverade behövs regelbunden uppföljning för att tidigt kunna

upptäcka eventuell försämring.

När vissa läkemedel används behöver man också regelbundet kontrollera förekomst av biverkningar.

3.5 Kan man gå i skolan?

Det är av största vikt att barn med kroniska sjukdomar kan fortsätta sin skolgång. Beroende av sjukdomens svårighetsgrad kan det innebära ökad skolfrånvaro, och det är därför viktigt att barnets särskilda behov beskrivs för skolpersonal. Om möjligt bör barn delta i idrottsundervisning, och samma råd som diskuteras nedan angående sport- och fritidsaktiviteter gäller i skolidrotten. När sjukdomen är under förbättrad kontroll är målet att barnet ska kunna delta i samma slags aktiviteter som jämnåriga barn. Skolan är för barn på vissa sätt att jämställa med ett arbete för en vuxen med möjlighet till social och kunskapsmässig utveckling. Föräldrar och lärare bör tillsammans göra allt man kan för att ge barnet möjlighet att delta i skolundervisning, inte bara för att inhämta kunskap utan också för att främja sociala kontakter med kompisar och andra vuxna.

3.6 Kan man utöva idrott?

Att leka och/eller idrotta är en viktig del av barns dagliga aktiviteter. Ett av behandlingsmålen är att ge möjlighet att leva ett så normalt liv som möjligt, så att barnet inte upplever sig själv som annorlunda jämfört med andra. Man rekommenderar därför att barnet själv får bestämma vilka aktiviteter det vill delta i och att man har förtroende för att barnet själv säger till om det vill sluta, t.ex. på grund av smärta eller annat obehag. En rekommendation är att försöka ha denna inställning också mer generellt, då det sannolikt hjälper barnet att bli mer självständigt och därmed kunna hantera de eventuella svårigheter som sjukdomen kan innebära.

3.7 Spelar det någon roll vad man äter?

Det finns inga belägg för att kosten skulle påverka sjukdomen. Rent allmänt bör barnet äta en välbalanserad kost normal för åldern. En hälsosam kost som innehåller tillräckliga mängder protein, kalcium och vitaminer rekommenderas till alla växande barn. Kortison kan påverka

aptiten med ökad hungerkänsla. Om barnet medicinerar med kortison bör man vara uppmärksam så att barnet inte äter för mycket av "onyttig" mat.

3.8 Kan klimatet påverka sjukdomens förlopp?

Det finns inga belägg för att klimatet kan påverka sjukdomens förlopp.

3.9 Kan barnet vaccineras?

Barn med, eller föräldrar till barn med sklerodermi, bör alltid konsultera sin doktor innan vaccination genomförs. Läkaren kan avgöra vilka vaccin som barnet behöver, och vid vilken tidpunkt. Vid har inga belägg för att vaccination ökar sjukdomsaktivitet, och inte heller ger några allvarliga biverkningar hos barn med sklerodermi.

3.10 Finns det något särskilt man bör ta hänsyn till när det gäller sexliv, preventivmedel eller graviditet?

Ingen särskild hänsyn behöver tas vad gäller sexliv eller graviditet. Vissa läkemedel kan dock påverka fostret under en graviditet. Man bör därför konsultera sin doktor avseende preventivmedel och graviditet.