



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

Juvenile Dermatomyositis

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN THERAPIE

2.1 Is het anders bij kinderen dan bij volwassenen?

Bij volwassenen kan dermatomyositis een secundair gevolg zijn van kanker (kwaadaardig). Bij juvenile JDM bestaat er geen verband met kanker.

Bij volwassenen is er een conditie waarbij alleen de spieren aangetast zijn (polymyositis), maar dit is bij kinderen heel erg zeldzaam.

Volwassenen hebben verder soms bij bloedtests specifieke antistoffen. De meeste hiervan worden vaak niet gezien bij kinderen, maar in de afgelopen 5 jaar zijn ook enkele specifieke antistoffen herkend bij kinderen. Calcinose wordt vaker bij kinderen dan bij volwassenen gezien.

2.2 Hoe wordt het gediagnosticeerd? Wat voor onderzoeken worden er gedaan?

Uw kind zal lichamelijk onderzocht worden en daarnaast worden er bloedonderzoeken en andere onderzoeken zoals MRI's of spierbiopsieën gedaan om JDM te diagnosticeren. Ieder kind is anders en de arts zal per kind beslissen welke onderzoeken het beste zijn. JDM kan gepaard gaan met specifieke patronen van spierzwakte (de spieren van de heup en de bovenarmen zijn voornamelijk aangetast) en specifieke huiduitslag: in deze gevallen is het makkelijker om JDM te diagnosticeren. Bij het lichamelijk onderzoek wordt de spiersterkte gecontroleerd en gekeken naar huiduitslag en de bloedvaten in het nagelbed.

Soms lijkt JDM op een andere auto-immuunziekte (zoals artritis,

systemische lupus erythematosus of vasculitis) of een congenitale spierziekte. De onderzoeken helpen om te bepalen aan welke aandoening uw kind lijdt.

Bloedonderzoeken

Er worden bloedonderzoeken gedaan om ontstekingen en secundaire effecten van ontstekingen, zoals lekkende spiercellen, op te sporen en te kijken naar de werking van het immuunsysteem. Bij de meeste kinderen met JDM gaan de spiercellen lekken. Dit betekent dat er stoffen uit de spiercellen in het bloed lekken en zo gemeten kunnen worden. De belangrijkste van deze stoffen zijn de spierenzymen. Bloedonderzoeken worden ook gedaan om te kijken hoe actief de ziekte is en om te kijken hoe er op de behandeling gereageerd wordt (zie hieronder). Er kunnen vijf spierenzymen gemeten worden: CK, LDH, AST, ALT en aldolase. Bij de meeste patiënten is ten minste één hiervan verhoogd, maar het hoeft niet. Andere laboratoriumonderzoeken kunnen helpen bij het stellen van de diagnose. Hierbij kan het gaan om anti-nucleaire antistoffen (ANA), myositis specifieke antistoffen (MSA) en myositis-gerelateerde antistoffen (MAA). ANA en MAA kunnen positief zijn bij andere auto-immuunziekten.

MRI

Met behulp van magnetische resonantie technieken kunnen spierontstekingen gezien worden.

Andere spieronderzoeken

De bevindingen in een spierbiopsie (het weghalen van een klein stukje spier) zijn belangrijk voor de bevestiging van de diagnose. Daarnaast kan een biopsie nuttig zijn in het kader van onderzoek om de ziekte beter te kunnen begrijpen.

De functionele veranderingen in de spieren kunnen gemeten worden met behulp van speciale elektrodes die als kleine naaldjes in de spier geplaatst worden (elektromyografie, EMG). Dit onderzoek kan nuttig zijn om JDM te onderscheiden van andere erfelijke spierziekten, maar is niet altijd nodig.

Andere onderzoeken

Er kunnen andere onderzoeken worden uitgevoerd om te kijken of er andere organen aangetast zijn. Elektrocardiografie (ecg) en hartecho's

zijn nuttig bij hartaandoeningen, terwijl röntgenfoto's van de borst of CT-scans in combinatie met longfunctietests aantasting van de longen kunnen aantonen. Een röntgenfoto met een contrastvloeistof van het slikproces kan aantonen of er spieren van de keel en slokdarm zijn aangetast. Een echo van de buik kan nodig zijn om te kijken of de darmen aangetast zijn.

2.3 Wat is het belang van de onderzoeken?

Typische gevallen van JDM kunnen gediagnosticeerd worden aan de hand van spierzwakte (thv de heup- en bovenarmspieren) en de klassieke huiduitslag. De onderzoeken worden in deze gevallen gedaan om de diagnose JDM te bevestigen en de behandeling te monitoren. Spierziekte bij JDM kan beoordeeld worden aan de hand van gestandaardiseerde spieronderzoekscores (childhood myositis assessment scale, CMAS; Manual Muscle Testing 8 MMT8) en bloedonderzoeken (om te kijken naar verhoogde spierenzymen en ontsteking).

2.4 Behandeling

JDM is een ziekte die behandeld kan worden. Het kan niet genezen worden, maar het doel van de behandeling is de ziekte onder controle te houden (de ziekte in remissie te laten gaan). De behandeling wordt afgestemd op de behoeften van het kind. Als de ziekte niet onder controle gehouden wordt, kan er onomkeerbare schade ontstaan: het kan problemen veroorzaken op lange termijn, waaronder invaliditeit die onomkeerbaar is.

Bij veel kinderen bestaat een belangrijk deel van de behandeling uit kinesitherapie; sommige kinderen en hun families hebben ook psychologische ondersteuning nodig om met de ziekte en de effecten ervan op hun dagelijks leven om te leren gaan.

2.5 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Alle geneesmiddelen werken door het immuunsysteem te onderdrukken, de ontsteking te stoppen en schade te voorkomen.

Corticosteroiden

Deze geneesmiddelen kunnen snel en goed de ontsteking onder controle krijgen. Soms worden de corticosteroïden per infuus gegeven om de medicatie snel in het lichaam te krijgen. Dit kan levensreddend zijn.

Er zijn echter op lange termijn wel bijwerkingen aan verbonden. De bijwerkingen van corticosteroïden omvatten groeiproblemen, een verhoogd risico op infecties, een hoge bloeddruk en osteoporose (botontkalking). Bij lage doseringen zijn de problemen die door de corticosteroïden worden veroorzaakt gering; de meeste bijwerkingen treden op bij hogere doseringen. Corticosteroïden onderdrukken de lichaamseigen steroïden (cortisol) en dit kan voor ernstige, levensbedreigende problemen zorgen als er abrupt met de medicatie wordt gestopt. Daarom moeten corticosteroïden langzaam worden afgebouwd. Er kan gestart worden met andere immuunonderdrukkende medicatie (zoals methotrexaat) in combinatie met corticosteroïden om op lange termijn de ontsteking onder controle te houden. Zie voor meer informatie het deel over de geneesmiddelen.

Methotrexaat

Het duurt ongeveer 6 tot 8 weken voordat dit geneesmiddel effect begint te hebben en meestal wordt het voor een langere periode voorgeschreven. De belangrijkste bijwerking is misselijkheid op het moment dat het gegeven wordt. Soms ontstaan er mondzweren, wordt het haar iets dunner of kunnen er minder witte bloedcellen of een toename van leverenzymen gezien worden. De leverproblemen zijn mild, maar kunnen verergeren door alcohol. Door foline- of foliumzuur (een vitamine) toe te voegen, wordt het risico op bijwerkingen, voornamelijk met betrekking tot de leverfunctie, verminderd. Er bestaat theoretisch een verhoogd risico op infecties, maar in de praktijk wordt dit weinig gezien, met uitzondering van waterpokken. Tijdens de behandeling moet een zwangerschap vermeden worden, vanwege de negatieve effecten van methotrexaat op het ongeboren kind. Als de ziekte niet onder controle gehouden kan worden door een combinatie van corticosteroïden en methotrexaat, dan zijn er nog verschillende andere combinaties mogelijk.

Andere immuunonderdrukkende geneesmiddelen

Cyclosporine, wordt normaal gesproken net als methotrexaat voor een langere periode voorgeschreven. De bijwerkingen op lange termijn

omvatten een verhoogde bloeddruk, meer lichaamshaar, gezwollen tandvlees en nierproblemen. Mycofenolaat mofetyl wordt ook voor lange periodes gebruikt. Het wordt over het algemeen goed verdragen. De belangrijkste bijwerkingen zijn buikpijn, diarree en een verhoogd risico op infecties. Cyclofosfamide kan geïndiceerd zijn in ernstige gevallen of als de behandeling niet aanslaat.

Intraveneuze immunoglobuline (IVIG)

Dit bevat geconcentreerde humane antistoffen uit het bloed. Het wordt intraveneus gegeven en werkt bij sommige patiënten vanwege de effecten op het immuunsysteem en zorgt zo voor minder ontstekingen. Het exacte werkingsmechanisme is niet bekend.

Fysiotherapie en lichaamsbeweging

De meest klassieke symptomen van JDM zijn spierzwakte en stijve gewrichten, wat zorgt voor een beperkte mobiliteit en fitheid. Het korter worden van de aangetaste spieren kan voor bewegingsbeperkingen zorgen. Deze problemen kunnen verholpen worden door regelmatige sessies kinesitherapie. De kinesitherapeut zal het kind en de ouders een aantal geschikte rekoefeningen en oefeningen om de spieren sterker te maken en fitter te blijven aanleren. Het doel van de behandeling is om de spieren sterker te maken, conditie op te bouwen en het bewegingsbereik van de gewrichten te verbeteren en behouden. Het is ontzettend belangrijk dat de ouders bij dit proces betrokken worden om hun kind te helpen het programma met oefeningen vol te houden.

Adjuvante behandelingen

Een correcte inname van calcium en vitamine D wordt aanbevolen.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

De duur van de behandeling verschilt per kind. Het hangt af van de ernst van JDM bij het kind. De meeste kinderen met JDM blijven ten minste 1-2 jaar onder behandeling, maar sommige kinderen ook veel langer. Het doel van de behandeling is de ziekte onder controle te krijgen. De behandeling kan geleidelijk worden afgebouwd en als die ziekte lange tijd (meerdere maanden) niet meer actief is bij het kind, worden gestopt. Inactieve JDM houdt in dat het kind zich goed voelt, het geen symptomen van actieve JDM en normale bloedwaarden heeft. De beoordeling van de inactiviteit van de ziekte is een nauwkeurig proces,

waarbij met alle aspecten rekening gehouden moet worden.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er zijn vele aanvullende en alternatieve therapieën beschikbaar en dit kan verwarrend zijn voor de patiënten en hun families. Van de meeste therapieën is niet bewezen dat ze doeltreffend zijn. Denk goed na over de voordelen en risico's, die verbonden zijn aan het uitproberen van deze therapieën, aangezien er weinig voordeel is aangetoond en ze kostbaar kunnen zijn wat betreft tijd, belasting van het kind en geld. Mocht u aanvullende en alternatieve therapieën willen uitproberen, dan is het verstandig om deze mogelijkheden te overleggen met de kinderreumatoloog. Sommige therapieën kunnen een wisselwerking hebben op de gebruikelijke medicatie. De meeste artsen staan niet negatief tegenover het gebruik van alternatieve therapieën, zolang u het medisch advies op blijft volgen. Het is van groot belang dat er niet gestopt wordt met het nemen van de voorgeschreven medicatie. Als medicatie zoals corticosteroiden nodig zijn om JDM onder controle te houden, dan kan het zeer gevaarlijk zijn om hiermee te stoppen als de ziekte nog actief is. Overleg met de arts van uw kind als u zich zorgen maakt over de medicatie.

2.8 Controles

Regelmatige controles zijn belangrijk. Tijdens deze controles wordt de activiteit van JDM en de mogelijke bijwerkingen van de behandeling gecontroleerd. Aangezien JDM veel verschillende lichaamsdelen kan aantasten, zal de arts het kind zorgvuldig moeten onderzoeken. Soms moeten er speciale metingen van de spiersterkte worden gedaan. Vaak is een bloedonderzoek nodig om te kijken naar de activiteit van JDM en om de behandeling te monitoren.

2.9 Prognose (resultaat op lange termijn voor het kind)

Over het algemeen verloopt JDM op drie manieren:

JDM met een monocyclisch verloop: slechts één episode van ziekte die binnen twee jaar na het ontstaan in remissie gaat (ziekte niet meer actief) en er geen terugval is. JDM met een polycyclisch verloop: er

kunnen lange periodes van remissies zijn (ziekte niet actief en het kind voelt zich goed) afgewisseld met terugvallen van JDM, die vaak optreden nadat er met de behandeling gestopt is of als de dosering verlaagd wordt. Chronisch actieve ziekte: dit wordt gekenmerkt door een ondanks de behandeling continu actieve JDM (chronisch terugkerend ziekteverloop); deze laatste groep heeft een grotere kans op complicaties. In vergelijking met volwassenen met dermatomyositis, doen kinderen met JDM het over het algemeen beter en ontwikkelen ze geen kanker (kwaadaardig). Bij kinderen met JDM waarbij de organen, zoals de longen, het hart, het zenuwstelsel of de darmen, zijn aangetast is de ziekte ernstiger. JDM kan levensbedreigend zijn, maar dit hangt af van de ernst van de aandoening en de ernst van de spierontsteking, van welke organen zijn aangetast en of er calcinose ontstaan is (calciumophopingen onder de huid). Problemen op lange termijn kunnen veroorzaakt worden door stijve spieren (contracturen), verlies van spiermassa en calcinose.