



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

Juvenil Dermatomyositis

Version af 2016

1. HVAD ER JUVENIL DERMATOMYOSITIS?

1.1 Hvad er det for en sygdom?

Juvenil dermatomyositis (JDM) er en sjælden sygdom, der påvirker muskler og hud. En sygdom betegnes som "juvenil", hvis den starter før det fyldte 16. år.

Juvenil dermatomyositis formodes at være en autoimmun sygdom. Normalt hjælper immunsystemet os med at bekæmpe infektioner. Ved autoimmune sygdom reagerer immunsystemet anderledes og bliver overaktivt i normalt væv. Denne aktivitet i immunsystemet fører til inflammation (betændelse), der får vævet til at hæve og som kan føre til vævsskade.

Ved JDM er de små blodkar i huden (dermato-) og musklerne (myositis) påvirkede. Dette fører til problemer såsom muskelsvaghed og smerte, specielt i muskulaturen i brystkasse og ryg og omkring hofter, skuldre og nakke. De fleste patienter har typiske hudforandringer lokaliseret i ansigt, øjenlåg, knoer, knæ og albuer. Hududslættet opstår ikke altid samtidig med muskelsvagheden: det kan optræde bade før og efter. I sjældne tilfælde kan de små blodkar i andre organer blive involverede tillige.

Dermatomyositis kan forekomme blandt børn, teenagere og voksne. Der er en del forskelle i sygdommen hos voksne og børn. Hos voksne er dermatomyositis relateret til kræftsygdom hos ca. 30%, hvorimod JDM ikke er associeret til kræftsygdom.

1.2 Hvor almindeligt er det?

JDM er en sjælden sygdom blandt børn. Omkring 4 ud af 1 million børn

vil udvikle JDM hvert år. Den forekommer hyppigere blandt piger end drenge. Den debuterer oftest mellem 4 til 10 års alderen, men kan opstå i hele barnealderen. Børn i hele verden og fra alle etniske folkeslag kan udvikle JDM.

1.3 Hvad er årsagerne til sygdomme og er den arvelig? Hvorfor har mit barn denne sygdom og kan den forebygges?

Den præcise årsag til dermatomyositis er ikke kendt. Der foregår meget forskning på internationalt plan for at finde årsagen til JDM.

JDM formodes at være en autoimmun sygdom og er sandsynligvis forårsaget af forskellige faktorer. Disse er blandt andet en persons arvelige (genetiske) forhold i kombination med udsættelse for ydre faktorer, der trigger tilstanden såsom UV-stråling og infektioner. Man har påvist, at visse mikroorganismer (virus og bakterier) kan få immunsystemet til at reagere abnormt. I visse familier med børn med JDM findes forekomst af andre autoimmune sygdomme (f.eks. diabetes eller gigt). Der er dog ikke øget risiko for at endnu et familiemedlem udvikler JM.

Lige nu er der ikke noget, vi kan gøre for at forhindre JDM i at udvikles. Der er ikke noget, som du som forældre kunne have gjort for at forhindre dit barn i at udvikle JDM.

1.4 Er det en infektion?

JDM er ikke en infektion og smitter ikke.

1.5 Hvad er hovedsymptomerne?

Hver person med JDM vil have forskellige symptomer. De fleste børn har:

Trætbarhed

Børn er ofte trætte. Dette kan medføre nedsat evne til at foretage træning og evt. til vanskeligheder ved daglige gøremål.

Muskelsmerter og svaghed

Muskler tæt på kroppen er ofte involverede ligesom muskler på mave, ryg og nakke. I begyndelsen nægter barnet måske at gå lange distancer

og dyrke sport og mindre børn bliver pylrede og vil bæres oftere. Når JDM bliver alvorligere bliver det et problem at gå på trapper og komme ind og ud af sengen. Hos nogle børn bliver de inflammerede muskler korte og tætte (kaldet kontrakturer). Det medfører vanskeligheder ved at strække den påvirkede arm eller ben helt ud: Albuer og knæ forbliver i en låst stilling. Det påvirker bevægelsen både arme og ben.

Ledsmerter og undertiden ledhævelse og stivhed

Både store og små led kan blive angrebet ved JDM. Betændelsen (inflammationen) kan udløse hævelse, smerte og bevægeindskrænking af leddet. Denne inflammation kan behandles, og det er usædvanligt at få permanente skader på leddene.

Hududslæt

Hududslæt som ses ved JDM kan forekomme i ansigtet med hævelse omkring øjnene (periorbitalt ødem) og en lilla-pink misfarvning på øjenlågene (heliotrop udslæt); der kan også forekomme rødme på kinderne (malar rash) såvel som på andre dele af kroppen (Over knoerne, knæ og albuer) hvor huden bliver fortykket (Gottrons papler). Hududslættet kan komme lang tid før muskelsmerter og muskelsvaghed. Børn med JDM kan udvikle en lang række andre former for udslæt. Undertiden kan lægen se hævede blodkar (som ligner røde pletter) i barnets neglelejer eller på deres øjenlåg. Nogle udslæt ved JDM forværres når de udsættes for lys (fotosensitive), mens andre kan resultere i sår dannelse.

Calcinose

Hårde knuder under huden indeholdende kalk kan udvikle sig i sygdomsforløbet. Det kaldes calcinose. Nogle gange er det allerede til stede ved debut af sygdommen. Der kan opstå sår i huden over disse knuder og en mælkelignende væske indeholdende kalk kan løbe ud. Når de først er dannet, er de vanskelige at behandle.

Mavesmerter

Nogle børn har maveproblemer. Det kan dreje sig om mavekrampe eller forstoppelse og i sjældne tilfælde alvorlige tarmproblemer, hvis blodkarrene til tarmen bliver påvirkede.

Lunge involvering

Vejrtrækningsproblemer kan opstå på grund af muskelsvaghed. Muskelsvaghed kan også forårsage forandringer i barnets stemme, såvel som synkeproblemer. Undertiden er inflammationen tilstede i lungevævet, hvilket kan føre til vejrtrækningsbesvær. I de mest alvorlige tilfælde kan næsten alle muskler, der er tilhæftet skelettet (skelet muskulatur) blive påvirkede, hvilket resulterer i problemer med vejrtrækning, synkning og tale. Stemmeændringer, spisevanskeligheder, hoste og kortåndethed er vigtige symptomer.

1.6 Er sygdommen den samme hos alle børn?

Sygdommen er meget forskellig fra barn til barn. Nogle børn har kun involvering af huden og ingen muskelinvolvering (dermatomyositis uden myositis), eller meget mild muskelsvaghed, som kun kan registreres når barnet testes. Andre børn har udtalt sygdom medinddragende hud, muskler, led, lunger og tarme.

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Er sygdommen hos børn forskellig fra voksne?

Hos voksne kan sygdommen være relateret til underlæggende kræftsygdom. Hos børn er der ingen sammenhæng med kræftsygdom. Hos voksne findes en tilstand, hvor kun muskulaturen er påvirket (polymyositis). Dette ses meget sjældent hos børn. Voksne kan undertiden få påvist specifikke antistoffer. Mange af disse kan ikke påvises hos børn, men indenfor de seneste 5 år er der påvist flere specifikke antistoffer også hos børnene. Calcinose ses hyppigere hos børn end voksne.

2.2. Hvorledes stilles diagnosen? Hvilke undersøgelser skal der laves?

Diagnosen juvenil dermatomyositis stilles ud fra en lægeundersøgelse kombineret med blodprøveanalyser og MR-scanning eller muskelbiopsi. Hvert barn er forskelligt, og lægen vil vurdere hvilke undersøgelser, der er de bedste for det enkelte barn. JDM kan vise sig ved typisk billede af muskelsvaghed (involvering af muskulaturen i lår og overarme/skuldre) samt karakteristisk hududslæt: I disse tilfælde er JDM nemmere at

diagnosticere. Den kliniske undersøgelse vil indeholde vurdering af muskelstyrke, hududslæt samt blodkarforandringer i neglelejerne. Undertiden viser JDM sig med symptomer, der ligner andre bindevævssygdomme (såsom ledbetændelse, SLE eller vaskulitis) eller som en medfødt muskelsygdom. Undersøgelserne vil afsløre, hvilken sygdom jeres barn har.

Blodprøver

Blodprøver bruges til at vurdere graden af betændelse, immunsystemets funktion og problemer sekundært til betændelse såsom utætte muskler. Musklerne bliver "utætte" hos de fleste børn med JDM. Det betyder, at der er stoffer i muskelcellerne, der lækker over i blodbanen, hvor de kan måles. De mest betydningsfulde er proteiner, kaldet muskelenzymer. Blodprøver bruges til at måle hvor aktiv sygdommen er og til at vurdere respons på behandling (se nedenfor). Fem muskelenzymer kan måles: CK, LDH, AST, ALAT og aldolase. Niveauet af mindst ét af dem forhøjet blandt de fleste patienter, men ikke altid. Andre laboratorieanalyser kan hjælpe i diagnostikken. Disse inkluderer antinukleære antistoffer (ANA), myositis-specifikke antistoffer (MSA) og myositis-associerede antistoffer (MAA). ANA og MAA kan tillige være positive ved andre autoimmune sygdomme.

MRI

Muskelbetændelse kan ses ved magnetisk resonans teknik (MRI)

Andre muskeltest

Forandringer i en muskelbiopsi (Lille vævsprøve fra en muskel) er vigtige for at bekræfte diagnosen. Desuden kan biopsien anvendes forskningsmæssigt til bedre at forstå sygdommen.

Forandringer i musklens funktion kan blive målt med specielle elektroder, der som nåle sættes ind i musklen (elektromyografi, EMG). Denne undersøgelse kan anvendes til at adskille JDM fra nogle typer af medfødte muskelsygdomme, men er ikke altid nødvendig for at stille diagnosen.

Andre undersøgelser

For at vurdere involvering af andre organer kan der foretages andre undersøgelser. Elektrokardiografi (EKG) og ultralyd af hjertet (ECHO)

benyttes ved vurdering af hjertepåvirkning, mens røntgenundersøgelser eller CT scanninger sammen med lungefunktionsundersøgelser kan afsløre lungeinvolvering. Røntgenundersøgelse af synkefunktionen ved at anvende en speciel røntgenfast væske (kontrast stof) afslører involvering af musklerne i hals og spiserør. Ultralyd af maven kan benyttes til at vurdere tarminvolvering.

2.3 Hvad betyder undersøgelsesresultaterne?

Typiske tilfælde af JDM kan diagnosticeres ud fra fordelingen af muskelsvaghed (involvering af musklerne i lår og overarme) og det klassiske hududslæt. Undersøgelser benyttes til at sikre diagnosen og monitorere behandlingen. Muskelsygdom i JDM kan måles ved hjælp af standardiserede scoringssystemer (CMAS; childhood myositis assessment scale, CMAS; Manual Muscle Testing 8, MMT8) og blodprøver (påviser forhøjede muskelenzymer og aktivitet i immunsystemet)

2.4 Behandling

JDM kan behandles. Sygdommen kan ikke kureres men formålet med behandlingen er at kontrollere sygdommen (Kaldet remission). Behandlingen afhænger af det enkelte barns behov. Hvis sygdommen ikke kontrolleres er der mulighed for at der opstår vævsskade, der kan være varig: Der kan opstå permanente problemer, herunder handicap som fortsat er tilstede, når sygdommen er forsvundet. Fysioterapi er et vigtigt element i behandlingen for mange børn. Både børnene og deres familier kan have behov for samtaler med psykolog, for at få hjælp til at håndtere sygdommen og dens påvirkning af familiens liv.

2.5 Behandling

Al medicinsk behandling består i hæmning af immunsystemet med henblik på at stoppe betændelsen og hindre skade.

Binyrebarkhormoner

Disse stoffer er effektive til hurtigt at kontrollere betændelse. Nogle gange gives binyrebarkhormoner i en blodåre (gennem et drop) for at få

medicinen hurtigt ind i kroppen. Dette kan være livsreddende. Hvis der er behov for høje doser i lang tid, er behandlingen forbundet med risiko for bivirkninger. Bivirkningerne ved binyrebarkhormonbehandling er blandt andet vækstpåvirkning, øget infektionsrisiko, forhøjet blodtryk og knogleskørhed (osteoporose). Binyrebarkhormoner giver få problemer i lav dosering; de fleste bivirkninger ses ved højere doser. Binyrebarkhormoner undertrykker kroppens egen produktion af binyrebarkhormoner og dette kan forårsage alvorlige og ligefrem livstruende tilstande, hvis behandlingen stoppes pludseligt. Det er derfor nødvendigt at reducere dosis langsomt. Andre immundæmpende typer medicin (såsom methotrexat) kan startes i kombination med binyrebarkhormoner, for at hjælpe med at kontrollere betændelsen på længere sigt. For yderligere information, se medicinsk behandling.

Methotrexat

Dette lægemiddel tager 6 til 8 uger om at få fuld effekt og gives vanligvis i lang tid. Den hyppigste bivirkning er kvalme i relation til indtagelsen. Indimellem ses sår i munden, let udtynding af håret, et fald i hvide blodlegemer eller en stigning i leverenzzymer. Leverproblemerne er milde, men kan forværres af alkohol. Tilskud af folinsyre, et vitamin, mindsker risikoen for bivirkninger, især på leverfunktionen. Der er en teoretisk øget risiko for infektioner, men dette ses ikke i praksis, undtagen for skoldkopper. Graviditet bør undgås under behandling, da methotrexat kan forvolde fosterskade.

Hvis sygdommen ikke kan kontrolleres af kombinationen af binyrebarkhormoner og methotrexat, er der andre behandlingsmuligheder, ofte i kombination.

Andre immundæmpende stoffer

Cyclosporin gives, ligesom methotrexat, ofte i lang tid.

Langtidsbivirkningerne består af forhøjet blodtryk, øgning i kropsbehåring, fortykkelse af gummerne og nyreproblemer.

Mycophenolate mofetil anvendes til langtidsbehandling tillige. Det tåles som oftest godt. Hovedbivirkningerne er mavesmerter, diarre og øget infektionsrisiko. Cyclophosphamid kan anvendes ved alvorlig sygdom eller i terapi resistente tilfælde.

Intravenøs immunoglobulin (IVIG)

Dette indeholder menneskelige antistoffer, der stammer fra donorer.

Det gives via en blodåre og mindsker betændelse via virkninger på immunsystemet hos nogle patienter. Den eksakte virkningsmekanisme er ikke kendt.

Fysioterapi og træning

De almindeligste fysiske symptomer på JDM er muskelsvaghed og stive led, hvilket resulterer i nedsat bevægelse og dårlig kondition.

Forkortelse af de påvirkede muskler kan føre til begrænsning i led bevægeligheden. Disse problemer kan afhjælpes via regelmæssige fysioterapeutisk træning. Fysioterapeuten lærer både børn og forældre en række øvelser bestående af udstrækning, styrketræning og konditionstræning. Formålet med øvelserne er at opbygge muskelstyrke og udholdenhed og at forbedre og vedligeholde ledbevægeligheden. Det er ekstremt vigtigt, at forældrene er involverede i denne proces, for at hjælpe deres børn med at vedblive at træne.

Yderligere behandling

Korrekt indtagelse af kalk og D-vitamin anbefales.

2.6 Hvor lang tid skal behandlingen gives?

Behandlingsvarigheden er forskellig fra barn til barn. Den vil afhænge af hvordan JDM påvirker barnet. De fleste børn med JDM kræver behandling for mindst 1-2 år, mens andre kræver længere behandling.

Formålet med behandlingen er at kontrollere sygdommen.

Behandlingen kan gradvist reduceres og stoppes, når barnet har haft inaktiv sygdom i en periode (sædvanligvis flere måneder). Ved inaktiv JDM forstår man et barn, som har det godt uden tegn på aktiv sygdom og normale blodprøver. Bedømmelsen af inaktiv sygdom er en omhyggelig proces, hvor alle aspekter skal overvejes.

2.7 Hvad med alternativ behandling?

Der er mange alternative behandlingstilbud, og det kan virke forvirrende på mange patienter og deres familier. Virkningen af de fleste behandlinger er ikke bevist. Overvej omhyggeligt fordele og risici ved at afprøve disse behandlinger, idet der er ganske lidt eller ingen dokumentation for effekt, og de kan være bekostelige i både penge, tid og omkostninger for barnet. Hvis du ønsker at undersøge alternative

behandlingstilbud, er det klogt at diskutere det med din børnereumatolog. Visse behandlinger kan interagere med den konventionelle medicin. De fleste læger vil ikke være modstandere af alternativ behandling, hvis bare du følger de lægelige anvisninger. Det er meget vigtigt, at man ikke stopper med at tage den foreskrevne behandling. Når medicin, såsom binyrebarkhormoner, er nødvendige for at holde JDM under kontrol, kan det være vældigt farligt at stoppe, hvis sygdommen stadig er aktiv. Tal altid med dit barns læge om bekymringer i forhold til medicinen.

2.8 Kontrol

Regelmæssige kontroller er vigtige. Ved disse besøg vil sygdomsaktiviteten og mulige bivirkninger ved behandlingen blive monitoreret. Da JDM kan påvirke mange dele af kroppen, skal lægen undersøge hele barnet meget omhyggeligt. Undertiden foretages specielle målinger af muskelstyrke. En blodprøve er ofte nødvendig for at se efter sygdomsaktivitet og holde øje med behandlingseffekten.

2.9 Prognose (Det betyder fremtidsudsigten for barnet)

JDM følger generelt 3 veje:

Monocyklisk forløb: Kun én episode af sygdommen som derefter går i remission (dvs. ingen sygdomsaktivitet) indenfor de første 2 år efter sygdommens start, uden tilbagefald. Polycyklisk forløb: Der er lange perioder i remission (ingen sygdomsaktivitet og barnet har det godt) alternerende med perioder af JDM tilbagefald, hvilket ofte forekommer når behandlingen er reduceret eller stoppet. Kronisk aktiv sygdom: Denne tilstand er karakteriseret ved vedvarende sygdomsaktivitet på trods af behandling; denne gruppe har den højeste risiko for komplikationer. Børn med JDM klarer sig generelt bedre end voksne med dermatomyositis, og udvikler ikke kræftsygdomme. Blandt børn, som har involvering af de indre organer, såsom lunge, hjerte, nervesystem eller tarm er sygdommen meget mere alvorlig. JDM kan være livstruende, men det afhænger af sygdommens sværhedsgrad, herunder alvorligheden af muskelinflammationen, hvilke organer der er påvirkede og hvorvidt der er calcinose (kalkaflejringer under huden). Problemer på lang sigt kan bestå af stramme muskler (kontrakturer), tab af muskelmasse og calcinose.

3. HVERDAGEN

3.1 Hvorledes kan sygdommen påvirke mit barn og min families hverdag?

Det er vigtigt at være opmærksom på sygdommens psykologiske påvirkning af børnene og deres familier. En kronisk sygdom som JDM er en svær udfordring for hele familien, og jo mere alvorlig sygdommen er, jo vanskeligere er den at håndtere. Det er ydermere vanskeligere for barnet at klare udfordringerne ved sygdommen, hvis forældrene har svært ved at håndtere den. En positiv tilgang fra forældrenes side til at opfordre og opmuntre deres barn til at blive så selvstændig som muligt, på trods af sygdommen, er ekstremt værdifuldt. Det hjælper børnene med at klare de problemer, der er relateret til sygdommen, at klare sig succesfuldt i relation til venner og i at blive uafhængige og balancerede. Når der er nødvendigt bør psykologiske og sociale hjælpeforanstaltninger tilbydes fra det børnereumatologiske team. Det er et af de væsentligste mål med behandlingen, at barnet får mulighed for en normal voksentilværelse og det opnår man i de fleste tilfælde. Behandlingen af JDM er forbedret dramatisk i de seneste 10 år, og det er tænkeligt, at flere nye behandlingsmuligheder vil være tilgængelige i den nærmeste fremtid. Den kombinerede behandlingsstrategi med farmakologisk behandling og rehabilitering er nu i stand til at forebygge eller begrænse muskelskade hos de fleste patienter.

3.2 Kan træning og fysioterapi hjælpe mit barn?

Formålet med træning og fysioterapi er at hjælpe barnet med at deltage, så normalt det er muligt, i alle hverdagens aktiviteter og give barnet mulighed for at få indflydelse i dets relationer. Træning og fysioterapi kan også bruges til at fremme en sund livsstil. For at opnå disse mål har man brug for sunde muskler. Træning og terapi kan benyttes til at opnå bedre smidighed, muskelstyrke, koordination og udholdenhed. Barnet kan deltage succesfuldt og sikkert i såvel skoleaktiviteter som aktiviteter udenfor skoletid, såsom sport og andre fritidsaktiviteter på baggrund af dette. Behandling og hjemmetræningsprogrammer kan være hjælpsomme i at opnå normalt fitness

niveau.

3.3 Kan mit barn dyrke sport?

Sportsdeltagelse er en vigtig del af de fleste børns hverdag. Et af de vigtigste formål med fysioterapeutisk behandling er, at barnet opnår et normalt liv og ikke opfatter sig selv anderledes end dets venner. Den generelle anbefaling er at lade patienterne deltage i de sportsaktiviteter de ønsker, men stoppe hvis muskelømhed er tilstede. Det vil muliggøre deltagelse i sport tidligt i behandlingsforløbet; delvist indskrænket aktivitet er bedre end helt udelukkelse fra både træning og samvær med kammerater. Barnet skal opfordres til at være selvstændig indenfor de rammer sygdommen sætter. Træning skal foregå efter vejledning af en fysioterapeut (og kræver undertiden at denne forestår træningen). Fysioterapeuten kan være behjælpelig med at vejlede om egnet træning og fordelagtige sportsgrene, da dette afhænger af hvor svækkede musklerne er. Muskelarbejdet bør øges gradvist for at styrke musklerne og forbedre udholdenheden.

3.4 Kan mit barn gå regelmæssigt i skole?

For børn er skole, hvad arbejde er for voksne: det er et sted, hvor børn lærer at blive selvstændige og selvhjulpne som individer. Forældre og lærere bør være fleksible med hensyn til at tillade barnet at deltage i skoleaktiviteter så normalt som muligt. Det vil hjælpe barnet både med den faglige indlæring og evnen til at blive integreret og accepteret af både elever og voksne (forældre og lærere). Det er ekstremt vigtigt, at barnet kommer regelmæssigt i skole. Der er få faktorer, der især kan skabe problemer: gangproblemer, træthed, smerte og stivhed. Det er vigtigt at redegøre for lærerne, hvilke behov og vanskeligheder barnet har: Hjælp hvis det er vanskeligt at skrive, ordentlig udstyr i form af stole og borde, tilladelse til at bevæge sig regelmæssigt for at undgå muskelstivhed samt hjælp til at deltage i nogle af idrætstimmernes aktiviteter. Patienterne bør opmuntres til at deltage så meget de kan i idrætsaktiviteterne.

3.5 Kan diæt hjælpe mit barn?

Der er ingen evidens for, at kostens sammensætning kan påvirke

sygdomsprocessen, men en normal balanceret kost anbefales. En sund velbalanceret kost med protein, kalk og vitaminer er anbefalet til alle børn der vokser. Børn, der får binyrebarkhormoner, bør forhindres i at overspise. Medicinen kan øge appetitten, hvilket let medfører utilsigtet vægtøgning.

3.6 Kan klimaet påvirke forløbet af mit barns sygdom?

Aktuel forskning ser på om der er en sammenhæng mellem UV-bestråling og JDM.

3.7 Kan mit barn vaccineres eller blive immuniseret?

Vaccinationer bør diskuteres med lægen, som afgør hvilke vacciner der er sikre og anbefalede til dit barn. Mange vaccinationer anbefales: Stivkrampe, polio, difteri, pneumokokker, influenza. Dette er ikke-levende vacciner, der er sikre for patienter i immundæmpende behandling. Levende svækkede vacciner (som mæslinger, fåresyge og røde hunde (MFR), gul feber) undlades generelt pga. den hypotetiske risiko for at påføre infektion hos patienter, der modtager højdosis immundæmpende behandling eller biologisk terapi.

3.8 Er der problemer i forbindelse med sex, graviditet eller svangerskabsforebyggelse?

JDM synes ikke at påvirke sex eller graviditet, men mange af de typer medicin, der anvendes til at kontrollere sygdommen, kan have uheldig virkning på fosteret. Seksuelt aktive patienter anbefales derfor at anvende sikre svangerskabsforebyggende metoder og at planlægge ønsket svangerskab i god tid i samråd med deres behandlende læge