



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

Gyermekkori Dermatomiozitisz

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Más ez a gyermekeknél, mint a felnőtteknél?

Felnőtteknél a dermatomiozitisz mögöttes rákbetegséget (rosszindulatú daganatot) kísérhet. A gyermekkori JDM nem függ össze rákbetegséggel.

Felnőtteknél létezik olyan állapot is, amikor csak az izmok érintettek (polimiozitisz), de ez gyermekeknél igen ritka. Felnőtteknél ilyenkor bizonyos antitestek termelődnek, amelyeket tesztekkel lehet kimutatni. Ezek közül az antitestek közül sok nincs jelen a gyermekeknél, azonban specifikus antitesteket fedeztek fel náluk is az elmúlt 5 évben. Kalcinózis gyakrabban figyelhető meg gyermekeknél, mint felnőtteknél.

2.2 Hogyan diagnosztizálható? Milyen vizsgálatokat kell végezni?

A JDM diagnosztizálása céljából a gyermeknek fizikális kivizsgáláson kell részt vennie, valamint vér- és egyéb vizsgálatokat is végeznek, például MRI-t vagy izombiopsziát. Minden gyermek más, és az orvos dönti el, hogy melyik vizsgálat a legjobb az adott esetben. A JDM az izomgyengeségnek egy speciális változatával (a comb és a felkar izmainak érintettségével) és jellegzetes bőrkiütésekkel járhat: ezekben az esetekben könnyebben diagnosztizálható. A fizikális vizsgálat kiterjed az izomerő, a bőrkiütések és a körömágyak vérereinek ellenőrzésére.

A JDM néha hasonlíthat más autoimmun betegségekre (pl. ízületi gyulladásra, szisztémás lupusz eritematózusra vagy vaszkulitiszre) vagy veleszületett izombetegségekre. A tesztek alapján kiderül, hogy a

gyermeknél melyik betegség áll fenn.

Vérvizsgálatok

A vérvizsgálatok célja az esetleges gyulladás, az immunfunkció és a gyulladást kísérő problémák, például „lyukas” izmok jelenlétének kimutatása. A JDM-ben szenvedő gyermekek többségénél az izmok „lyukasak” lesznek. Ez azt jelenti, hogy az izomsejtekben lévő anyagok a vérbe szivárognak, ahol ki lehet őket mutatni. Ezek közül a legfontosabbak az izomenzimnek nevezett fehérjék. Vérvizsgálatokat gyakran végeznek a betegség aktivitásának, valamint az utánkövetés során a terápiás válasznak a felmérése céljából (lásd alább). Öt mérhető izomenzim van: CK, LDH, GOT, GPT és aldoláz. Közülük legalább egynek a szintje megemelkedik a legtöbb betegnél, de nem minden esetben. Más laboratóriumi tesztek is segíthetnek a diagnózis felállításában. Ilyenek például az antinukleáris antitestek (ANA) és a miozitiszre jellemző antitestek (MAA) kimutatására irányuló tesztek. Az ANA és az MAA vizsgálatának eredménye pozitív lehet más autoimmun betegségekben.

MRI

Az izomgyulladás mágnesrezonanciás vizsgálatokkal (MRI) is kimutatható.

Egyéb izomvizsgálatok

A diagnózis megerősítéséhez fontos az izombiopszia (az izomból vett szövetdarabkák vizsgálatának) eredménye. Ezenkívül a biopszia segíthet a betegséggel kapcsolatos tudás bővítésére irányuló kutatásban is.

Az izomműködés változásait speciális elektródák segítségével lehet mérni, amelyeket tűhöz hasonlóan az izmokba szúrnak (elektromiográfia, EMG). Ez a vizsgálat segíthet a JDM és bizonyos veleszületett izombetegségek megkülönböztetésében, de nem mindig van rájuk szükség az egyértelmű esetekben.

Egyéb vizsgálatok

Egyéb vizsgálatokat is lehet végezni más szervek érintettségének kimutatására. Az elektrokardiográfia (EKG) és a szív ultrahangvizsgálata (ECHO) hasznosak a szívbetegség megállapításában, míg a mellkasröntgen vagy a CT-vizsgálat a tüdő légzésfunkciós vizsgálatával

együtt fényt deríthet a tüdő érintettségére is. A nyelési folyamat röntgenvizsgálata speciális átlátszatlan folyadék (kontrasztanyag) használatával kimutatja a torok és a nyelőcső izmainak érintettségét. Hasi ultrahanggal vizsgálható a belek érintettsége.

2.3 Mi a jelentősége ezeknek a vizsgálatoknak?

A JDM jellegzetes esetei megállapíthatók az izomgyengeség fajtájából (a comb és a felkar izmainak érintettsége), valamint a klasszikus bőrkiütésekből. Ezt követően a vizsgálatok célja a JDM diagnózisának megerősítése és a kezelés nyomon követése. JDM esetén az izombetegséget standardizált izomvizsgálati pontszámok (gyermekkori miozitiszt értékelő skála - CMAS; manuális izomvizsgálat - Manual Muscle Testing 8, MMT8) és az emelkedett izomenzimszint és a gyulladás kimutatását célzó vérvizsgálatok alapján lehet értékelni.

2.4 Terápia

A JDM kezelhető betegség. Nincs rá gyógymód, azonban a kezelés célja a betegség kontrollálása (átmeneti javulásának előidézése). A kezelés egyénre szabott az adott gyermek szükségletei alapján. Ha a betegséget nem kontrollálják, akkor izomkárosodás léphet fel, amely visszafordíthatatlan lehet: hosszú távon problémákat, például rokkantságot okozhat, amely akár a betegség megszűnését követően is megmaradhat.

Sok gyermeknél a fizioterápia a kezelés fontos része; bizonyos gyermekeknél és családtagjaiknál pszichológiai támogatásra is szükség van annak érdekében, hogy könnyebben meg tudjanak birkózni a betegséggel és annak a mindennapi életükre kifejtett hatásával.

2.5 Milyen kezelések léteznek?

Az összes gyógyszer az immunrendszer elnyomása révén fejt ki hatását a gyulladás megszüntetése és a károsodás megelőzése érdekében.

Kortikoszteroidok

Ezekkel a gyógyszerekkel rövid idő alatt kiválóan kontrollálható a gyulladás. A kortikoszteroidokat néha a vénába adják (intravénás vagy iv. vezetéken keresztül), hogy a gyógyszert gyorsan a szervezetbe

juttassák. Ez életmentő lehet.

Előfordulnak azonban mellékhatások, ha hosszú ideig kell nagy dózisokat alkalmazni. A kortikoszteroidok mellékhatásai közé tartoznak a növekedési problémák, a fokozott fertőzésveszély, a magas vérnyomás és az oszteoporózis (csontritkulás). Kis adagban a kortikoszteroidok kevés problémát okoznak; a legtöbb gond nagy dózisok adása esetén merül fel. A kortikoszteroidok elnyomják a szervezet által termelt szteroidokat (kortizolt), és ez súlyos, akár életveszélyes problémákat okozhat, ha a beteg hirtelen abbahagyja a gyógyszer szedését. Ezért kell a kortikoszteroidok adagolását lassan csökkenteni. Kortikoszteroidokkal együtt más immunszuppresszív szereket (például metotrexátot) is lehet szedni a gyulladás hosszú távú kezelése érdekében. A részletesebb tudnivalókat lásd a gyógyszeres terápiáról szóló részben.

Metotrexát

Ennek a gyógyszernek 6-8 hétre van szüksége ahhoz, hogy hatását elkezdje kifejteni, és általában hosszú időn át alkalmazzák. Fő mellékhatása az émelygés (hányinger), amely a beadásakor jelentkezik. Alkalmanként szájüregi fekély, a haj kismértékű elvékonyodása, a fehérvérsejtek számának csökkenése, illetve a májenzimek szintjének emelkedése is megfigyelhető. A májproblémák enyhék, de az alkohol sokat ronthat rajtuk. A folsav vagy folinsav nevű vitamin adásával csökkenthető a mellékhatások kockázata, főleg azoké, amelyek a májat érintik. Elméletileg fennáll a fertőzések fokozott kockázata, a gyakorlatban azonban nem tapasztaltak problémákat, kivéve a bárányhimlő esetén. A kezelés alatt kerülni kell a teherbe esést a metotrexát által a magzatra kifejtett hatások miatt.

Ha a betegséget nem kortikoszteroidok és metotrexát együttdadásával kezelik, számos más terápiás lehetőség is van, amelyeket gyakran kombinációban kell alkalmazni.

Egyéb immunszuppresszív gyógyszerek

A metotrexáthoz hasonlóan a ciklosporint is általában hosszú ideig alkalmazzák. Hosszú távú mellékhatásai közé tartozik a magas vérnyomás, a szőrzet fokozott növekedése, az ínny megvastagodása és veseproblémák. A mikofenolát-mofetil nevű gyógyszert szintén hosszú távon alkalmazzák. A betegek általában jól tolerálják. Fő mellékhatásai: hasi fájdalom, hasmenés, fertőzések fokozott kockázata. A

ciklofoszfamid adása súlyos esetekben vagy a kezeléssel szemben ellenálló betegség esetén lehet indokolt.

Intravénás immunglobulin (IVIG)

Ez a szer vérből kinyert humán (emberi) ellenanyagokat tartalmaz. A vénába adják be, és az immunrendszer működésének módosításán keresztül fejt ki hatását a gyulladás csökkentésével. A pontos hatásmechanizmusa nem ismert.

Fizioterápia és testmozgás

A JDM gyakori fizikális tünete az izomgyengeség és az ízületi merevség, amelyek a mozgásképeség és az erőnlét csökkenését eredményezhetik. Az érintett izmok megrövidülése mozgáskorlátozottsághoz vezethet. Ezek a problémák rendszeres fizioterápiával enyhíthetők. A fizioterapeuta megtanítja a gyermekeknek és a szüleiknek a megfelelő nyújtó, erősítő és erőnlétjavító gyakorlatokat. A kezelés célja az izomerő növelése és az állóképesség javítása, valamint az ízületek mozgástartományának fenntartása. Rendkívül fontos, hogy a szülőket is bevonják ebbe a folyamatba azért, hogy segíthessenek gyermeküknek elvégezni a tornagyakorlatokat az előírtaknak megfelelően.

Kiegészítő (adjuváns) kezelések

Kalcium és D-vitamin megfelelő szedése javasolt.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

A kezelés időtartam minden gyermeknél más. Függ attól, hogy a JDM hogyan érinti a gyermeket. A JDM-es gyermekek többségét legalább 1-2 évig kell kezelni, de némelyikük sok éven át tartó kezelésre szorulnak. A kezelés célja a betegség ellenőrzés alatt tartása. A kezelés fokozatosan csökkenthető, majd leállítható azután, hogy a JDM egy ideig (általában több hónapig) inaktív. Inaktív JDM-ről akkor beszélhetünk, ha a gyermek jól van, nem mutatja aktív betegség jeleit, és a vérvizsgálati eredményei is megfelelőek. Az inaktív betegség megállapítása körültekintést igénylő folyamat, amelynek során minden szempontot figyelembe kell venni.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos),

illetve kiegészítő terápiákkal?

Számos kiegészítő és alternatív terápia létezik, ami összezavarhatja a betegeket és családtagjaikat. A terápiák közül sok nem bizonyult hatásosnak. Körültekintően gondolja át e terápiák kipróbálásának kockázatait és előnyeit, mivel a jótékony hatás nem kellően igazolt, és ezek a kezelések megterhelők lehetnek időben, anyagilag és a gyermek számára is. Ha kiegészítő vagy alternatív terápiákat szeretne kipróbálni, érdemes megbeszélni ezeket a lehetőségeket a gyermekreumatológussal. Bizonyos terápiák és a hagyományos gyógyszerek között kölcsönhatások léphetnek fel. A legtöbb orvosnak nincs ellenvetése a kiegészítő terápiákkal szemben, feltéve ha továbbra is követik a szakmai tanácsaikat. Nagyon fontos, hogy nem szabad abbahagyni az orvos által felírt gyógyszerek szedését. Amennyiben bizonyos gyógyszerek, mint például kortikoszteroidok szükségesek a JDM ellenőrzés alatt tartásához, nagyon veszélyes lehet leállni ezekkel, amíg a betegség még aktív. Ha aggálya van a gyógyszerekkel kapcsolatosan, beszélje meg gyermeke kezelőorvosával.

2.8 Kontrollvizsgálatok

Fontosak a rendszeres kontrollvizsgálatok. Ezeken a viziteken ellenőrzik a JDM betegség aktivitását és a kezelés esetleges mellékhatásait. Mivel a JDM a szervezet sok részét megtámadhatja, az orvosnak a gyermeket teljes egészében figyelmesen meg kell vizsgálnia. Néha speciális módszerekkel megméri az izomerőt. Gyakran van szükség vérvizsgálatra a JDM betegség aktivitásának ellenőrzése és a kezelés nyomon követése érdekében.

2.9 Prognózis (hosszú távú kimenetel a gyermek számára)

Lefolyása szerint a JDM általában háromféle lehet:

Monociklikus (egy ciklusú) JDM: egyetlen epizód, amely a kezdetét követő 2 éven belül lecsillapodik (vagyis a betegség nem aktív), relapszusok (visszaesések) nélkül; Policiklikus (több ciklusú) JDM: a hosszú időszakokig tartó remisszió (a betegség nem aktív, és a gyermek jól van) lehet relapszusokkal váltakozva, amelyek gyakran a kezelés csökkentésekor vagy abbahagyásakor jelentkeznek; Krónikus aktív betegség: folyamatosan aktív JDM a kezelés ellenére (krónikus remittáló lefolyás); ez utóbbi csoportnál magasabb a szövődmények

kockázata. A dermatomiozitiszben szenvedő felnőttekhez képest a JDM-es gyermekek általában jobban vannak, és nem alakul ki náluk rákbetegség (rosszindulatú daganat). Sokkal súlyosabb a betegség azoknál a gyermekeknél, akiknél a JDM belső szerveket érint, például a tüdőt, a szívet, az idegrendszert vagy a beleket. A JDM életveszélyes lehet, de ez attól függ, hogy mennyire súlyos, beleértve az izomgyulladás súlyosságát, valamint azt, hogy mely szervek érintettek, és hogy kalcinózis (kalciumcsomók a bőr alatt) kialakult-e. Az izmok feszsége (zsugorodása), az izomtömeg csökkenése és a kalcinózis hosszú távú problémákat okozhatnak.