



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

Młodzieńcze Zapalenie Skórno-Mięśniowe

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

U dorosłych zapalenie skórno-mięśniowe może być wtórne do problemów nowotworowych. MZSM występujące u dzieci nie ma powiązania z występowaniem nowotworów

U dorosłych istnieje stan, w którym tylko mięśnie są dotknięte chorobą (zapalenie wielomięśniowe), u dzieci jest to bardzo rzadkie. U dorosłych w badaniach czasami można wykryć specyficzne przeciwciała. Wiele z tych przeciwciał nie występuje u dzieci, chociaż w ciągu ostatnich 5 lat wykryto u nich specyficzne przeciwciała. Wapnica częściej występuje u dzieci niż u dorosłych.

2.2 Jak diagnozuje się tę chorobę? Jakie badania się wykonuje?

Żeby można było zdiagnozować MZSM, trzeba wykonać badanie fizykalne oraz badania krwi i inne, takie jak rezonans magnetyczny albo biopsja mięśnia. Każde dziecko jest inne i to lekarz powinien zdecydować o tym, jakie testy będą najodpowiedniejsze. MZSM może objawiać się osłabieniem mięśni (dotyczącym mięśni ud i górnych części ramienia) i specyficznymi wysypkami skórnymi – w tych przypadkach MZSM jest łatwiejsze do zdiagnozowania. Badanie fizykalne powinno obejmować ocenę siły mięśni, wysypek skórnym i naczyń krwionośnych w łożysku paznokcia.

Czasami MZSM może mieć objawy takie jak inna choroba autoimmunologiczna (np. zapalenie stawów, toczeń rumieniowaty układowy lub zapalenie naczyń) albo jak wrodzona choroba mięśni. Badania pomogą zdiagnozować chorobę, którą ma Pana(-i) dziecko.

Badania krwi

Badania krwi są wykonywane w celu znalezienia źródła stanu zapalnego, określenia funkcji układu odpornościowego i problemów wtórnych wobec zapalenia, takich jak nieszczelne mięśnie. U większości dzieci z MZSM mięśnie stają się „nieszczelne”. Oznacza to, że w komórkach mięśniowych są substancje, które przenikają do krwi, gdzie można je wykryć. Najważniejsze z nich to białka zwane enzymami mięśniowymi. Badania krwi wykonuje się, by oszacować, jak aktywna jest choroba, i znaleźć odpowiedni sposób leczenia (patrz poniżej). Można oceniać pięć różnych enzymów mięśniowych: kinazę keratynową (CK), dyhydrogenazę mleczanową (LDH), aminotransferazę asparaginianową, (AST), aminotransferazę alaninową (ALT) i aldolazę. Poziom przynajmniej jednego z nich jest podwyższony u większości pacjentów, chociaż nie zawsze. W postawieniu diagnozy mogą być pomocne również inne badania laboratoryjne. Są to m.in. badania przeciwciał przeciwjądrowych (ANA), przeciwciał specyficznych dla stanu zapalnego mięśni (MSA) i przeciwciał towarzyszących zapaleniu mięśni (MAA). ANA i MAA mogą być dodatnie w innych chorobach autoimmunologicznych.

Rezonans magnetyczny

Stan zapalny mięśnia można ocenić za pomocą technik rezonansu magnetycznego (MRI).

Inne badania mięśni

Informacje uzyskane w wyniku biopsji mięśnia (pobrania wycinków mięśnia) są istotne dla potwierdzenia diagnozy. Dodatkowo, biopsja może być narzędziem badawczym do lepszego zrozumienia choroby. Funkcjonalne zmiany w mięśniu można zbadać specjalnymi elektrodami, wprowadzanymi do mięśni jak igły (elektromiografia). Badanie to może być użyteczne do odróżnienia MZSM od niektórych wrodzonych chorób mięśnia, ale w oczywistych przypadkach nie zawsze jest konieczne.

Inne badania

Istnieją również inne badania, które można wykonać, żeby sprawdzić, czy chorobą nie zostały zajęte inne narządy. Elektrokardiografia i USG serca są użyteczne w wykrywaniu chorób serca, natomiast

prześwietlenia klatki piersiowej lub tomografia komputerowa razem z badaniami funkcji płuc mogą ujawnić zajęcie płuc. Prześwietlenie rentgenowskie procesu połykania dzięki użyciu specjalnego płynnego środka kontrastowego wykrywa zajęcie mięśni gardła i przełyku. Można wykonać USG brzucha, aby wykryć zajęcie jelita.

2.3 Jakie jest znaczenie badań?

Typowe przypadki MZSM można zdiagnozować na podstawie osłabienia mięśni (objawy ze strony mięśni ud i górnych części ramion) oraz klasycznych wysypek skórnych. Wówczas badania są potrzebne, by potwierdzić diagnozę MZSM i monitorować leczenie. Chorobę mięśni można ocenić na podstawie znormalizowanych testów i skal oceny siły mięśni: CMAS i MMT8 oraz badania krwi (określenie poziomu enzymów mięśniowych i stan zapalny).

2.4 Leczenie

MZSM jest chorobą uleczalną, chociaż dotąd nie ustalono sposobu całkowitego jej wyleczenia. Celem terapii jest kontrolowanie choroby, czyli zmniejszenie jej aktywności lub uzyskanie długotrwałego stanu, w którym dziecko nie ma objawów choroby (remisja choroby). Leczenie jest indywidualnie dostosowywane do każdego pacjenta. Jeśli choroba nie jest kontrolowana, może spowodować nieodwracalne szkody, w tym niepełnosprawność, która pozostanie, nawet gdy ustanie aktywność choroby.

U wielu dzieci ważnym elementem leczenia jest fizjoterapia; niektóre dzieci i ich rodziny wymagają również wsparcia psychologa, żeby poradzić sobie z chorobą i jej wpływem na ich codzienne życie.

2.5 Na czym polega leczenie?

Wszystkie leki działają poprzez hamowanie układu odpornościowego w celu stłumienia stanu zapalnego i zapobieganiu uszkodzeniom narządów.

Kortykosteroidy

Te leki doskonale sprawdzają się w szybkim opanowaniu stanu zapalnego. Czasem kortykosteroidy podaje się dożylnie (poprzez

wkłucie dożylnie), żeby lek szybko dostał się do organizmu. Może to uratować życie.

Działania niepożądane mogą wystąpić jeżeli choroba wymaga przewlekłego stosowania wysokich dawek kortykosteroidów. Działania niepożądane obejmują zaburzenia wzrastania, zwiększenie ryzyka infekcji, nadciśnienie i osteoporozę. Kortykosteroidy podawane w małej dawce nie powodują znaczących powikłań; większość problemów obserwuje się w czasie przyjmowania większych dawek. Kortykosteroidy osłabiają wytwarzanie steroidów przez organizm (kortyzol), co może spowodować poważne powikłania, a nawet zagrożenie życia, jeśli leczenie zostanie nagle przerwane. Dlatego dawki kortykosteroidów należy zmniejszać powoli. W połączeniu z kortykosteroidami można stosować inne leki immunosupresyjne (takie jak metotreksat), aby długotrwale opanować ten zapalny. Aby uzyskać więcej informacji, patrz leczenie farmakologiczne.

Metotreksat

Działanie leku obserwowane jest po 6 do 8 tygodniach jego stosowania, dlatego zwykle przepisuje się go w celu dłuższego leczenia. Do jego głównych działań niepożądanych należą nudności, mdłości występujące w trakcie zażywania. Mogą się też pojawić inne działania niepożądane, takie jak: owrzodzenie ust, wypadanie włosów, spadek ilości białych krwinek albo podwyższenie poziomu enzymów wątrobowych. Problemy z wątrobą mają łagodną postać, ale mogą się pogarszać, jeśli spożywa się alkohol. Zastosowanie kwasu foliowego lub folinowego - witaminy, zmniejsza ryzyko działań niepożądanych, zwłaszcza jeśli chodzi o czynności wątroby. Teoretycznie występuje zwiększone ryzyko infekcji, chociaż w praktyce problemy takie nie są obserwowane z wyjątkiem ospy wietrznej. Podczas leczenia należy unikać zajścia w ciążę ze względu na wpływ metotreksatu na płód.

Jeśli choroby nie można kontrolować przez połączenie kortykosteroidów i metotreksatu, możliwe jest zastosowanie kilku innych rodzajów terapii, w różnych kombinacjach.

Inne leki immunosupresyjne

Cyklosporyna, podobnie jak metotreksat, jest zwykle przepisywana na dłuższy czas. Jej długoterminowe działania niepożądane obejmują podwyższenie ciśnienia krwi, zwiększenie owłosienia ciała, powiększenie dziąseł i problemy z nerkami. Mykofenolat mofetylu również jest

stosowany długoterminowo. Zwykle jest dobrze tolerowany. Jego główne działania niepożądane to ból brzucha, biegunka i zwiększone ryzyko infekcji. Cyklofosfamid może być wskazany w przypadkach występowania ostrych objawów albo w chorobie odpornej na leczenie.

Dożylna immunoglobulina (IVIG)

Ten lek zawiera skoncentrowane ludzkie przeciwciała z krwi. Jest on podawany dożylnie i oddziałuje na układ odpornościowy, powodując zmniejszenie stanu zapalnego. Dokładny mechanizm jego działania nie jest znany.

Fizjoterapia i ćwiczenia

Najbardziej powszechne fizyczne objawy MZSM to osłabienie mięśni i sztywność stawów, skutkujące zmniejszoną mobilnością i sprawnością. Skracanie się dotkniętych chorobą mięśni może prowadzić do ograniczenia ruchu. Skutki te można łagodzić za pomocą regularnych zabiegów fizjoterapeutycznych. Fizjoterapeuta powinien nauczyć zarówno dzieci, jak i rodziców odpowiedniego rozciągania, wzmacniania i ćwiczenia sprawności. Celem leczenia jest wzmocnienie siły mięśni i ich wytrzymałości oraz zwiększanie i utrzymywanie zakresu ruchomości stawów. Nadzwyczaj ważne jest, by rodzice wspierali dziecko i byli zaangażowani w realizację programu ćwiczeń.

Leczenie pomocnicze

Zaleca się przyjmowanie preparaty wapnia i witaminy D.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Czas trwania leczenia jest indywidualny dla każdego dziecka. Zależy on od tego, jak MZSM przebiega u danego dziecka. Większość dzieci z MZSM jest leczona przez 1-2 lata, ale niektóre wymagają leczenia przez wiele lat. Celem leczenia jest uzyskanie kontroli nad chorobą. Leczenie może być stopniowo ograniczane i zakończone, gdy u dziecka wystąpi dłuższy okres nieaktywnej choroby (zwykle wiele miesięcy). MZSM uznaje się za nieaktywne, jeśli dziecko dobrze się czuje, nie ma objawów choroby i ma prawidłowe wyniki badań krwi. Stwierdzenie braku aktywności choroby, jest bardzo wnikliwym procesem, w którym należy rozważyć wszystkie aspekty.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Istnieje wiele uzupełniających i alternatywnych sposobów leczenia, co może dezorientować pacjentów i ich rodziny. Skuteczności większości terapii nie udowodniono. Należy dokładnie przemyśleć ryzyko i korzyści związane z takimi terapiami, ponieważ niewiele jest udowodnionych korzyści a mogą pochłaniać wiele czasu i pieniędzy oraz być obciążeniem dla dziecka. W celu uzyskania szerszych informacji o leczeniu uzupełniającym i alternatywnym, proszę porozmawiać ze swoim reumatologiem dziecięcym. Niektóre terapie mogą wchodzić w interakcje z konwencjonalnymi lekami. Większość lekarzy nie będzie miała nic przeciwko leczeniu uzupełniającemu, pod warunkiem że pacjent będzie przestrzegał zaleceń lekarskich. Bardzo ważne jest, żeby nie zaprzestawać przyjmowania przepisanych leków. Ponieważ leki, takie jak kortykosteroidy, służą do kontrolowania MZSM, ich odstawienie może być bardzo niebezpieczne. Zachęcamy do omówienia wątpliwości związanych z lekami z lekarzem Pana(-i) dziecka.

2.8 Kontrole

Regularne kontrole są bardzo ważne. W czasie wizyt lekarskich na bieżąco sprawdzana jest aktywność choroby i potencjalne działania niepożądane leczenia. Ponieważ MZSM może zająć różne części ciała, lekarz będzie potrzebował dokładnie zbadać dziecko. Czasami będą wykonywane szczegółowe pomiary siły mięśni. Badanie krwi jest często wymagane do określenia skutków choroby i monitorowania leczenia.

2.9 Rokowanie (długoterminowe skutki choroby)

Przebieg MZSM zwykle przyjmuje jedną z 3 postaci:

MZSM z przebiegiem monocyklicznym: tylko jeden epizod choroby, po którym następuje remisja (tj. brak aktywności chorobowej) w ciągu 2 lat od początku choroby, bez nawrotów. MZSM z przebiegiem policyklicznym: mogą występować długie okresy remisji (brak aktywności chorobowej i dobry stan dziecka) przeplatane okresami nawrotów MZSM, które często zdarzają się, kiedy leczenie jest zredukowane lub zakończone. MZSM z przewlekłą aktywnością: charakteryzuje się stałą aktywnością nieustępującą mimo leczenia (choroba przewlekła, nawracająca); u pacjentów należących do tej

grupy występuje podwyższone ryzyko wystąpienia powikłań. W porównaniu z dorosłymi z zapaleniem skórno-mięśniowym, dzieci z MZSM ogólnie lepiej znoszą chorobę i nie rozwijają się u nich nowotwory. U dzieci z MZSM, u których zostały zajęte narządy wewnętrzne, takie jak płuca, serce, układ nerwowy albo jelita, choroba jest dużo poważniejsza. MZSM może zagrażać życiu, ale zależy to od stopnia nasilenia objawów choroby, stopnia zapalenia mięśni, od tego, które narządy są zajęte chorobą oraz od wystąpienia wapnicy (złogi wapnia pod skórą). Długoterminowe problemy mogą być spowodowane przez wzmożone napięcie mięśniowe (przykurcze), zaniki mięśniowe i wapnica