

:: Antisyntetaasisyndrooma

Orpha number: ORPHA81

YHTEENVETO

Idiopaattisten inflammatoristen sairauksien alaryhmä, joille on tunnusomaista tulehduksellinen myopatia, nivelkivut, Raynaud'n ilmiö, interstitiaalinen keuhkosairaus ja antisyntetaasivasta-aineet. Taudin alkamisikä vaihtelee suuresti, keski-ikä on 50 vuotta (vaihteluväli 19-82 vuotta) ja se on naisilla kaksi kertaa yleisempi kuin miehillä.

Keuhkosairaus on yksi kliinisistä tunnusmerkeistä. Hengitysoireita, kuten hengästyminen, yskä ja nielemisvaikeudet, esiintyy 40-60 %:lla potilaista taudin alussa. Hengitysvaikeudet voivat olla äkillisiä tai kehittyä vähitellen. Joillekin potilaille ilmaantuu selvä lihastulehdus, kun taas toisissa tautimuodoissa sitä ei ole. Taudin alussa 20-70 %:lla potilaista on proksimaalisten ja aksiaalisten lihasten heikkoutta, monilla on lihaskipuja ja -jäykkyyttä. Muita pääoireita ovat kuume, ruokahalun puute, painon putoaminen, yleensä symmetrinen niveltulehdus, nivelkivut, jännetupen tulehdus, Raynaud'n ilmiö, heliotrooppinen (auringonvalolle altistuvan ihon) punoitus, ruokatorven alaosan motiliteettihäiriö ja "mekaanikon kädet" (käsien sivujen ja kärkiosien haavaumat ja ihon hilseily). Keuhkoverenpainetauti voi olla taudin vaikea komplikaatio.

Sairauden tarkkaa syntymekanismia ei tunneta. Virusinfektioiden ajatellaan edistävän antisyntetaasivasta-aineiden muodostumista. HLA-DRB1*0301-, DQA1*0501- ja DQB1*0201-geenit ovat riskitekijöitä taudille. Diagnoosi on kliininen ja varmistetaan antisyntetaasivasta-aineiden tutkimuksella (anti-Jo-1, anti-PL-12, anti-PL-7, anti-OJ; anti-KS), näistä anti-Jo-1 on yleisin. Interstitiaalinen keuhkosairaus diagnosoidaan keuhkojen tietokonetomografialla.

Hoitoina käytetään pääasiassa kortikosteroideja ja immunosuppressiivisia lääkkeitä. Iho-oireita hoidetaan hydroksiklorokiinilla. Kun mukana on keuhkosairaus, vaste immunosuppressiiviseen hoitoon on yleensä hyvä. Keuhko-oireiden vaikeusaste määrittelee ennusteen. Vaikea tautimuoto voi johtaa menehtymiseen mutta muissa tapauksissa tila voi pysyä vakaana tai parantua. Tauti on krooninen ja vaatii pitkäaikaista hoitoa. Esiintyvyydeksi arvioidaan 1/25 000 - 1/33 000.



Asiantuntija:

- Prof Olivier BENVENISTE

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update May 2014

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

