

:: Δερματομυοσίτιδα

Αριθμός Orphanet: 221

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η δερματομυοσίτιδα (DM) είναι ένας τύπος ιδιοπαθούς φλεγμονώδους μυοπάθειας με χαρακτηριστικές δερματικές βλάβες και συμμετρική αδυναμία των εγγύς μυών. Η ετήσια επίπτωση εκτιμάται μεταξύ 1 έως 10 νέων περιπτώσεων / εκατομμύριο πληθυσμού / έτος, και ο επιπολασμός μεταξύ 1/50.000 και 1/10.000. Η DM είναι πιο συχνή στις γυναίκες παρά στους άνδρες (2:1). Στις Ηνωμένες Πολιτείες, έχει αναφερθεί αναλογία 3:1 στους Μαύρους προς τους Καυκάσιους. Η έναρξη είναι γενικά στην ενήλικη ζωή και νωρίτερα σε ορισμένες περιπτώσεις (Νεανική DM, δείτε αυτόν τον όρο). Οι ασθενείς παρουσιάζουν συνήθως το ερύθημα του ηλιοτροπίου (ερύθημα των βλεφάρων, με ή χωρίς οίδημα) και τις βλατίδες του Gottron (λειχηνοειδείς βλατίδες πάνω από τις αρθρώσεις και μερικές φορές στα γόνατα και στους αγκώνες), το ιώδες ερύθημα (στις επιφάνειες των εκτεινόντων και του προσώπου), το ποικιλόδερμα (στις περιοχές που εκτίθενται στον ήλιο) και τις περιωνύχιες ευρυαγγείες. Σε σπάνιες περιπτώσεις παρατηρούνται δερματική αγγειίτιδα, εξελκώσεις και ασβέστωση. Στη συνέχεια, μετά από εβδομάδες ή μήνες, αναπτύσσεται συμμετρική εγγύς μυϊκή αδυναμία με μια ποικίλη επίπτωση στις φυσικές ικανότητες. Μπορούν στη συνέχεια να εμπλακούν άλλα συστήματα (αγγειακό, πνευμονικό, γαστρεντερικό και καρδιακό). Οι πνευμονικές εκδηλώσεις κυμαίνονται από πνευμονία από εισρόφηση έως διάμεση πνευμονοπάθεια (ΔΠΝ) και ορισμένες φορές επιπλοκές όπως πνευμονική υπέρταση (βλέπε αυτούς τους όρους). Άλλα χαρακτηριστικά μπορεί να είναι η δυσφαγία, η φλεβοκομβική ταχυκαρδία, η διαστολική δυσλειτουργία και η μυοκαρδίτιδα (συντάσσονται συχνά ασυμπτωματικά). Περίπου το ένα τρίτο των ασθενών αναπτύσσουν κακοήθεια, συχνά μέσα σε 0 έως 3 έτη πριν ή μετά την έναρξη της νόσου (μαστού και ωοθηκών [βλέπε τον όρο αυτό] σε γυναίκες, και πνεύμονα και προστάτη σε άνδρες). Άλλα λιγότερο συχνά αναφερόμενα νεοπλασμάτα είναι τα μη-Hodgkin λεμφώματα και οι καρκίνοι του παχέος εντέρου, του παγκρέατος, του στομάχου και της ουροδόχου κύστης (βλέπε αυτούς τους όρους). Η ακριβής παθογένεια δεν έχει ακόμη διαλευκανθεί. Η DM πιστεύεται ότι σχετίζεται με τη μεσολάβηση αλλαγών του συμπληρώματος στα μικρά αγγεία του μυϊκού ιστού που οδηγεί σε αγγειακή βλάβη. Ως πιθανοί εκλυτικοί παράγοντες έχουν προταθεί οι ιοί, το τοξόπλασμα και η Μπορέλια. Η διάγνωση βασίζεται στα χαρακτηριστικά ευρήματα του δέρματος με την ανάπτυξη αδυναμίας των εγγύς μυών, αύξηση των μυϊκών ενζύμων (κρεατινοφωσφοκινάση, αλδολάση) και μυοπαθητικά ευρήματα στο ηλεκτρομυογράφημα (EMG). Γενικά επιβεβαιώνεται με την βιοψία μυός που δείχνει φλεγμονώδεις διηθήσεις γύρω από τα αιμοφόρα αγγεία και ατροφία περί των μυϊκών δεσμίδων. Οι ασθενείς συχνά έχουν κυκλοφορούντα αυτοαντισώματα, όπως τα αντιπυρηνικά αντισώματα (ANA), ενώ μπορεί να είναι παρόντα και πιο συγκεκριμένα αντισώματα (π.χ. αντι-Mi2, αντι-Tiff1 γάμμα, αντι-MDA5). Οι διαφορικές διαγνώσεις περιλαμβάνουν τις μυϊκές δυστροφίες όψιμης έναρξης, καθώς και την νηματοειδή μυοπάθεια ενήλικης έναρξης, τις εγγύς μυοτονικές μυοπάθειες, τον συστηματικό ερυθηματώδη λύκο, την ερυθρά ιόνθιο πιτυρίαση, τον ομαλό λειχήνα (δείτε αυτούς τους όρους) και το πολύμορφο εξάνθημα εκ φωτός. Ο στόχος της θεραπείας είναι η εξάλειψη της φλεγμονής και η αποκατάσταση της μυϊκής απόδοσης. Η αρχική θεραπεία περιλαμβάνει υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών. Η δοσολογία στη συνέχεια μειώνεται έως ότου φθάσει στην κατάλληλη δόση



συντήρησης. Οι ανοσοκατασταλτικοί παράγοντες χρησιμοποιούνται επίσης συχνά σε συνδυασμό, συνήθως με μεθοτρεξάτη, αζαθειοπρίνη, και μυκοφαινόλη μοφετίλ. Σε σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να χρησιμοποιηθεί η ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη (IVIg) ή η ενδοφλέβια μεθυλπρεδνιζολόνη (ενδοφλέβια κορτιζόνη). Επίσης συνιστάται φυσικοθεραπεία. Τοπικά κορτικοστεροειδή και τακρόλιμους έχουν χρησιμοποιηθεί για τη θεραπεία δερματικών εκδηλώσεων. Οι ασθενείς θα πρέπει να αποφεύγουν το άμεσο υπεριώδες φως και να κάνουν χρήση αντηλιακού με υψηλό δείκτη. Η παρακολούθηση της εξωμυϊκής συμμετοχής θα πρέπει να περιλαμβάνει την ακτινογραφία θώρακος και τον έλεγχο της πνευμονικής λειτουργίας. Εάν υπάρχει υποψία καρδιακής συμμετοχής, συνιστάται ηχοκαρδιογράφημα. Επίσης συνιστάται ο κατάλληλος για την ηλικία προληπτικός έλεγχος για καρκίνο. Η πρόγνωση είναι μερικές φορές πτωχή και εξαρτάται από την ανταπόκριση του ασθενούς στη θεραπεία, τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της νόσου και τα συνοδά νοσήματα (ιδίως σχετιζόμενοι καρκίνοι). Η μακροχρόνια χορήγηση κορτικοστεροειδών μπορεί να είναι πηγή νοσηρότητας.

Ειδικός εμπειρογνώμων:
Pr Olivier BENVENISTE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2014

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

