

## DERMATOMIOZITA JUVENILĂ

Sigrid Covaci<sup>1,2</sup>, Oana-Maria Farkaș<sup>2</sup>, Alexis-Virgil Cochino<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“, București

<sup>2</sup>Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, București

### REZUMAT

Dermatomiozita juvenilă este o boală autoimună, cu afectare multisistemică, de origine incertă, la baza căreia se află inflamația perivasculară cronică, și care afectează în principal țesuturile cutanate și musculare. Prezentăm cazul unei paciente cu afectarea tegumentară clasică descrisă în dermatomiozită, și care a dezvoltat afectare musculară la peste un an de la debutul bolii.

**Cuvinte cheie:** dermatomiozită juvenilă, dermatomyositis sine myositis, slăbiciune musculară, miozită, rash heliotrop, semn Gottron

### INTRODUCERE

Bolile imunologice pediatrice, deși un subiect „la modă“ în mediile de socializare on-line, sunt deseori diagnosticate tardiv, fiind sursa unor complicații/sechele evitabile. Una dintre cele mai frecvent întâlnite, dermatomiozita juvenilă (DMJ), poate să prezinte de la formele cele mai simple și ușoare (de tipul dermatomiozitei fără miozită), trecând prin cele clasice (afectare cutanată și musculară), și până la forme grave, cu potențial letal (cu complicații neurologice, hematologice). Din cauza lipsei unui test cu rol de standard de aur, diagnosticul se stabilește pe baza unui set de criterii (Bohan și Peter):

- 1. Slăbiciune musculară proximală simetrică:** musculatura centurilor – pelvină și scapulară;
- 2. Creșterea enzimelor de origine musculară:** CK, LDH, AST, aldolază;
- 3. Modificări electromiografice (EMG):** potențiale polifazice scurte, de mică amplitudine ale unității motorii, fibrilații spontane, activitate inserțională, descărcări de complexe înalte, bizare, repetitive;
- 4. Modificări la biopsia musculară:** infiltrat inflamator, frecvent perivascular, cu necroze miofibrilare, atrofiie perifasciculară;
- 5. Manifestări cutanate:** rash heliotrop, papule eritematoase (papule Gottron) la nivelul

suprafețelor extensoare ale articulațiilor metacarpofalangiene (MCF), interfalangiene proximale (IFP), coate și genunchi.

Pentru diagnosticul de DMJ este obligatorie prezența manifestărilor cutanate și a încă 3 criterii (diagnostic cert), 2 criterii (diagnostic probabil) sau 1 criteriu (diagnostic posibil).

Debutul bolii este în general insidios, cu semne generale (iritabilitate, oboseală ușoară, subfebră/febră, anorexie, pierdere în greutate) care pot preceda diagnosticul cu 3-6 luni (1). Afectarea cutanată poate fi prima manifestare a bolii (precedând cu luni – ani apariția afectării musculare). Nu există o corelație între gradul afectării cutanate și cel al afectării musculare (2). Leziunile caracteristice constau în rash-ul heliotrop (culoare violacee periorbital care poate fi însoțită de edem al pleoapelor) și papule/semne Gottron (papule eritematoase la nivelul suprafețelor extensoare ale MCF, IFP, coate, genunchi, maleolă externă). Alt semn cutanat, mai puțin caracteristic, este erupția facială cu distribuție malară. Uneori se pot observa modificări periunghiale – pat unghial hiperemic prin dilatarea anselor capilare (care uneori pot fi observate cu ochiul liber) sau cuticule zdrențuite (3). Afectarea musculară este simetrică și predomină la nivelul centurilor, mai ales a celei pelviene (4). Este posibilă afectarea musculaturii flexoare a gâtului, precum și a celei abdominale. Manifestările viscerale

Adresa de corespondență:

Sigrid Covaci, Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, Blvd. Lacul Tei nr. 120, București

E-mail: sigrid.covaci@imunopedia.ro

(gastro-intesinale, pulmonare, cardiace) semnifică evoluția severă a bolii. O atenție deosebită trebuie acordată apariției disfagiei (care poate sugera hipomotilitatea esofagiană), disfoniei și vocii nazonate.

Autoanticorpii specifici/asociați miozitei nu sunt necesari pentru diagnostic, dar pot fi utili în definirea subtipurilor de boală și pot avea rol prognostic.

Se prezintă un caz de DMJ, care a acoperit în evoluție jumătate din spectrul posibil al bolii, de la dermatomiozită fără miozită, până la DMJ formă completă.

## PREZENTAREA CAZULUI

Pacientă în vârstă de 3 ani și 1 lună se prezintă în INSMC în ianuarie 2014 pentru precizare de diagnostic, cu antecedente personale și familiale nesemnificative. Debutul bolii a fost în aprilie 2013, cu erupție eritematoasă la nivelul feței (care respecta fruntea și zona perioronazală), după expunere la soare (aproximativ 2 ore); restul zonelor expuse la soare (mâini) nefiind afectate. Într-un serviciu de dermatologie se stabilește diagnosticul de alergodermie/arsură solară și se recomandă tratament antihistaminic și protecție solară. Eruptia persistă însă pe parcursul verii, cu perioade de atenuare/accentuare (în special după expunerea la soare) și cu apariția de elemente noi, eritematoase, la nivelul coatelor, genunchilor, IFP, MCF și regiunii cervicale posterioare, pentru care primește doar tratament antialergic, fără efect. Primele investigații de la debutul bolii (15 octombrie 2013) au fost în limite normale (hemogramă, transaminaze, VSH), cu excepția unei anemii ușoare (Hgb 9,4 g/dl). Până la prezentarea inițială în INSMC nu a prezentat nicio slăbiciune musculară, scădere în greutate, disfonie, disfagie sau dispnee.

Elementele clinice semnificative la primul consult au fost:

- erupția facială cu respectarea frunții și a zonei perioronazale (Fig. 1);
- hiperemia pavilionului auricular bilateral (Fig. 1);
- semne Gottron (Fig. 2, 3, 4);
- eritem liniar la nivelul suprafețelor extensoare ale policelui bilateral;
- suflu sistolic gr. II-III/VI;
- fără disfagie/disfonie; forța musculară normală („se joacă, merge cu bicicleta, urcă și coboară scările, la fel cu ceilalți copii“);
- manevra Gowers negativă;
- fără dureri abdominale, melenă sau hematemeză.



**FIGURA 1.** Eruptie facială cu respectarea frunții și a zonei perioronazale (distribuție malară)



**FIGURA 2.** Papule Gottron la nivelul MCF, IFP



**FIGURA 3.** Placard eritematos la nivelul cotului

Analizele efectuate au evidențiat anemie hipocromă microcitară, ușoară trombocitopenie, sindrom inflamator biologic absent, transaminaze și enzime musculare cu valori normale. Capilaroscopia evidențiază anse capilare ramificate (Fig. 5), anse capilare dilatate – unele devenind megacapilare și scăderea densității capilare (Fig. 6). Având în vedere caracteristicile erupției cutanate și posibilitatea apariției tardive a afectării musculare în DMJ (după luni sau ani), s-a ridicat suspiciunea de derma-

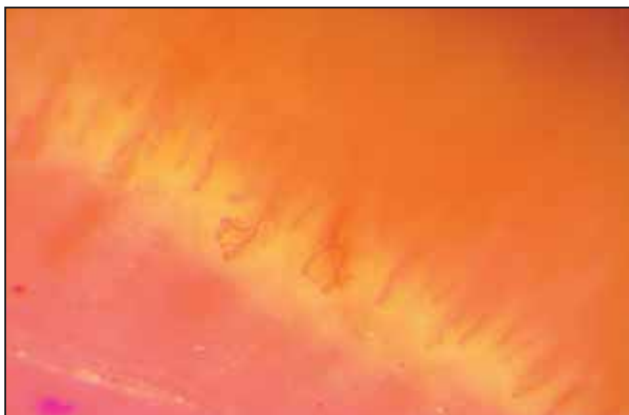


**FIGURA 4.** Placarde eritematoase la nivelul genunchilor



**FIGURA 6.** Aspect capilaroscopic – scăderea densității capilare, capilare dilatate, megacapilare

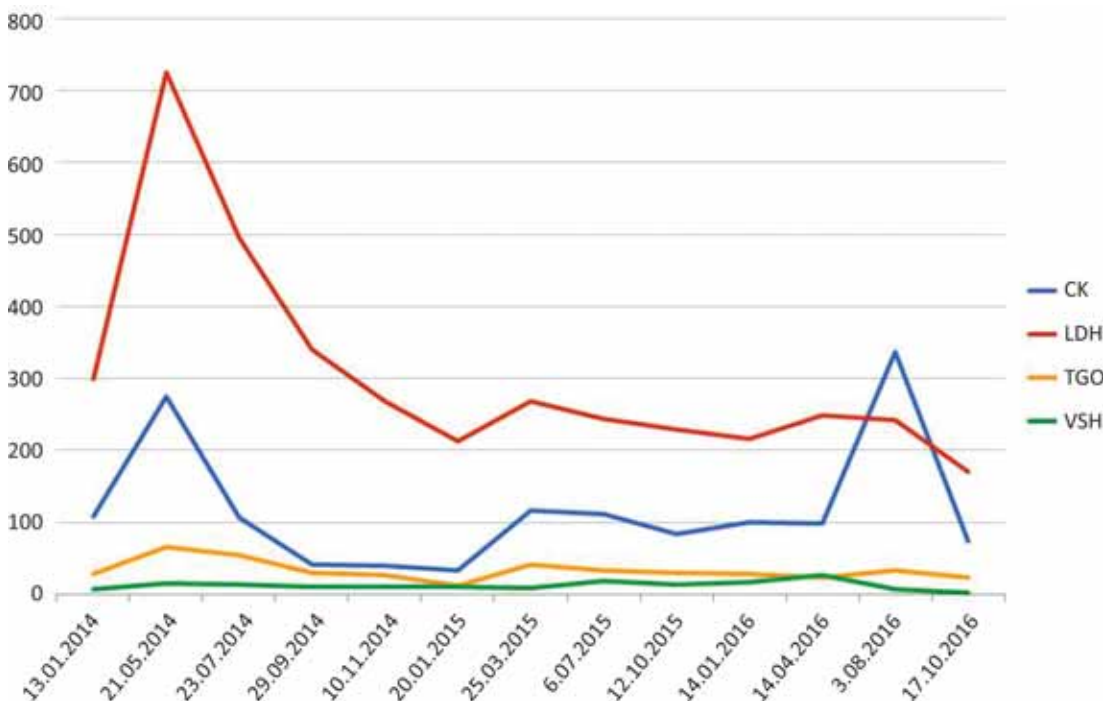
*tomyositis sine myositis* (dermatomiozită fără miozită). Profilul de autoanticorpi pentru miozită arată anticorpi anti-PL-7 pozitivi (asociați cu risc de artrită, fibroză pulmonară interstițială și miozită ușoară). Se inițiază tratament cu Prednison în doză de 5 mg/zi.



**FIGURA 5.** Aspect capilaroscopic – scăderea densității capilare, capilare ramificate

Sub acest tratament evoluția a fost favorabilă, cu atenuarea semnelor Gottron și a faciesului heliotrop, până în mai 2014 când, încă în absența semnelor obiective de afectare musculară, apare citoliză musculară chimică (AST, CK, LDH cu valori crescute), motiv pentru care se decide creșterea dozei de Prednison la 10 mg/zi (= 0,6 mg/kg/zi).

După încă 2 luni (iulie 2014) prezintă artrită cu localizări multiple, accentuarea manifestărilor cutanate, cu aspect discret vasculitic (reticular, dar care pălește la presiune), iar pacienta prezintă slăbiciune musculară. Se menține valoarea crescută a LDH, dar cu valori normale ale CK, AST. Se decide creșterea dozei de PDN la 15 mg/săptămână și se inițiază tratament cu Metotrexat (MTX) în doză de 5 mg/săptămână, cu evoluție favorabilă, atât în plan



**FIGURA 7.** Evoluția valorilor enzimelor musculare și a VSH

clinic (muscular și cutanat), cât și biologic (LDH a continuat să scadă, restul analizelor normale).

Având în vedere doza relativ mare de prednison (~0.9 mg/kgc/zi) cu care s-a obținut această evoluție, doză ale cărei efecte adverse pe termen lung nu sunt acceptabile, s-a decis creșterea în continuare a dozei de metotrexat, în încercarea de a obține controlul adecvat al bolii și sevrarea de corticosteroid (sistat în mai 2015). În august 2016, fără agravarea semnelor clinice, prezintă din nou citoliză musculară ușoară; pentru a readuce boala sub control se crește ușor doza de MTX și se reintroduce o doză mică de prednison. În momentul scrierii articolului boala este controlată atât din punct de vedere clinic (fără erupție; forță musculară normală), cât și biologic (enzime musculare cu valori normale).

## DISCUȚII

Cazul prezentat subliniază importanța diagnosticului precoce, a monitorizării atente (chiar a cazurilor ușoare, care prezintă doar afectare cutanată) și a adaptării prompte a tratamentului la nivelul de activitate a bolii (variabil în timp). Îndeplinirea acestor condiții duce la un control adecvat al bolii și previne apariția complicațiilor ei (atrofii musculare, anchiloze articulare, escare de decubit, calcinoză, pneumonie de aspirație, afectare viscerală, etc.), dar și pe cele ale tratamentului (sindrom Cushing, diabet, osteoporoză etc.) – determinante ale prognosticului și absente la cazul prezentat. Se asigură, astfel, o speranță de viață și o calitate a acesteia apropiate de cele ale populației generale.

Prezența anticorpilor anti PL-7 ar putea explica unele dintre particularitățile acestui caz – miozita ușoară și cu apariție tardivă, și asocierea artritei. De asemenea, implicând și risc pentru fibroză pulmonară interstițială, este necesară și monitorizarea pneumologică, subliniind din nou importanța abordării multidisciplinare a acestor cazuri.

Deși regula generală este să tratăm boli (și nu rezultate ale unor analize), prezența citolizei musculare chimice (subclinice) trebuie să determine introducerea unui remisiv (metotrexat în cazul prezentat) înaintea apariției semnelor clinice, pentru a preveni pierderea aditivă de masă musculară, precum și complicațiile bolii.

Deși absent la cazul prezentat, trebuie subliniat din nou semnul de alarmă reprezentat de apariția disfagiei sau disfoniei.

## CONCLUZII

Diagnosticul precoce, monitorizarea atentă și adaptarea promptă a tratamentului la nivelul de activitate a DMJ asigură un control adecvat și previn apariția complicațiilor bolii, precum și pe cele iatrogene, oferind o speranță de viață și o calitate a acesteia apropiate de cele ale populației generale.

Afectarea cutanată din DMJ poate să o preceadă cu luni sau ani pe cea musculară.

Remisivul poate lipsi din tratamentul formelor ușoare exclusiv cutanate, dar trebuie introdus prompt în momentul apariției altor afectări.

Disfonia și disfagia sunt factori de alarmă care trebuie să determine începerea unui tratament agresiv (5), dar și măsuri de protecție a căii aeriene.