



[www.pediatric-rheumatology.printo.it](http://www.pediatric-rheumatology.printo.it)

## DERMATOMIOSITIS JUVENIL

### **¿Qué es?**

La Dermatomiositis Juvenil (DMJ) es una enfermedad autoinmune. Las enfermedades autoinmunes se producen por una respuesta anormal de nuestro sistema de defensa (sistema inmune) que, sin que exista ninguna infección, produce inflamación de algún órgano del cuerpo. En la DMJ la inflamación ocurre a nivel de los pequeños vasos sanguíneos de la piel (“dermatitis”) y del músculo (“miositis”). Ello produce característicamente erupciones cutáneas en la cara, párpados, nudillos, rodillas o codos, así como dolor o debilidad muscular, sobre todo a nivel de los hombros y las caderas.

La enfermedad puede afectar a niños y a adultos. Se considera que es la forma juvenil de dermatomiositis cuando los síntomas se producen antes de los 16 años.

### **¿Cómo es de frecuente?**

La DMJ es una enfermedad rara en niños. Su incidencia anual se calcula que es de 4 casos nuevos por cada 100.000 niños. Es más frecuente en niñas, de manera que hay el doble de niñas que de niños afectados. La edad más frecuente para la aparición de la enfermedad es entre los 4 y los 10 años. No hay datos claros que sugieran que la raza o la localización geográfica tengan ninguna influencia en el desarrollo de DMJ.

La dermatomiositis también se produce en adultos, aunque la presentación y curso de la enfermedad son distintos de la forma juvenil. De hecho, y a diferencia de los adultos, en niños la enfermedad nunca tiene relación con el cáncer.

### **¿Cuál es la causa de la enfermedad? ¿Es hereditaria? ¿Se puede prevenir?**

Como en la mayoría de enfermedades autoinmunes la causa precisa de la DMJ es desconocida. Su origen es probablemente multifactorial, esto es, que es la combinación de factores predisponentes genéticos y ambientales la que produce un aumento de la susceptibilidad a padecer la enfermedad. Por tanto no es una enfermedad hereditaria.

La influencia de los factores genéticos en el desarrollo de DMJ es limitada. Como mucho, y de manera ocasional, se han descrito otras enfermedades autoinmunes en familiares de niños con DMJ.

La relación entre factores ambientales y la DMJ ha sido un tema muy investigado. Se piensa que, como en otras enfermedades autoinmunes, el contacto con algunos microorganismos puede desencadenar una respuesta anormal del sistema inmune.

Dado que no se conoce qué produce la enfermedad no se puede realizar ninguna recomendación de tipo preventivo.

### **¿Es contagiosa?**

La DMJ no es una enfermedad contagiosa, dado que se produce por una inflamación de origen autoinmune en ausencia de infecciones.

### **¿Cuáles son los síntomas más habituales?**

La debilidad muscular de la DMJ produce un cansancio que va cada vez a más, asociado a una limitación progresiva de la capacidad física y de la movilidad del paciente.

Los niños pueden referir la existencia de dolores musculares y articulares importantes. De hecho, algunos llegan a desarrollar inflamación articular (artritis) con hinchazón de la articulación. La enfermedad de la piel puede preceder o seguir a la enfermedad muscular en un intervalo de tiempo variable. Consiste en la presencia de un sarpullido rojizo, a menudo con una descamación fina, localizado característicamente sobre algunas articulaciones, principalmente a nivel de los nudillos y, en menor grado, rodillas, codos y tobillos (Pápulas de Gottron).

También es frecuente que exista enrojecimiento facial con hinchazón alrededor de los ojos (eritema periorbitario) y sobre las mejillas (eritema malar), así como una coloración violácea de los párpados superiores (heliotropo). Estos eritemas es frecuente que empeoren después de la exposición al sol (fotosensibilidad). Asimismo, la afectación de la piel puede ser más extensa, afectando a otras partes del cuerpo, y/o intensa, pudiendo aparecer incluso úlceras. Los cambios que se producen a nivel de los vasos sanguíneos superficiales pueden ser visibles, apareciendo como pequeños puntos rojizos en el borde de las uñas y sobre los párpados.

Es característico que se afecten los músculos más próximos al tronco (músculos proximales) de manera simétrica (de forma parecida en un lado y en el otro), junto con los músculos abdominales, de la espalda y del cuello. En la práctica esta debilidad se traduce en que al niño le cuesta cada vez más ir caminando al colegio o practicar deportes. El equivalente de este síntoma en niños pequeños es que el niño se vuelve muy irritable, y exige que le lleven en brazos a todas partes. Según progresa la enfermedad les cuesta mucho subir escaleras o incluso salir de la cama. Los músculos inflamados tienden a acortarse (contracturas) y los miembros tienden a mantenerse en flexión (con los codos y las rodillas doblados), lo que puede producir importantes consecuencias funcionales.

En enfermedades de muy larga evolución se puede depositar calcio debajo de la piel, formando unos nódulos muy duros que pueden abrirse y drenar un líquido de aspecto lechoso (calcinosis). En los casos más graves se pueden afectar prácticamente todos los músculos esqueléticos, incluyendo aquellos implicados en la respiración, la deglución, y la fonación; por tanto, la presencia de dificultad para respirar o tos, dificultad para tragar, o de cambios en la voz son síntomas de alarma.

También es frecuente que exista una alteración del tracto digestivo, que se manifiesta como dolor abdominal de intensidad variable o estreñimiento. Raramente puede existir una obstrucción de los vasos sanguíneos que irrigan el intestino que puede producir graves problemas digestivos.

### **¿Es la enfermedad igual en todos los niños?**

La enfermedad es muy variable, con un espectro que abarca desde formas leves que apenas tienen ningún impacto en el día a día del niño hasta formas muy graves e incapacitantes. La afectación de los órganos también varía de niño en niño. Hay casos en los que la afectación muscular es mínima o inexistente y prácticamente sólo tienen enfermedad cutánea, y casos en los que sólo existe afectación muscular sin alteración de la piel (polimiositis juvenil). También hay casos en los que la enfermedad produce una grave afectación de la piel, los músculos, el pulmón y el intestino.

### **¿Es la enfermedad igual en niños y en adultos?**

En adultos la dermatomiositis puede ser secundaria a tumores ocultos, lo que nunca sucede en niños. La afectación del músculo sin enfermedad de la piel (polimiositis) es frecuente en adultos mientras que es excepcional en niños. Los adultos también pueden tener unos marcadores de la enfermedad en sangre que raramente están presentes en niños, lo que sugiere que se trata de enfermedades distintas.

### **¿Cómo se diagnostica? ¿Qué análisis o qué pruebas son útiles?**

El diagnóstico de DMJ se basa en la combinación de las características clínicas de la afectación cutánea y muscular comentadas anteriormente, y de las pruebas de laboratorio. Al principio la enfermedad puede parecerse mucho al Lupus Eritematoso Sistémico, a la Artritis Idiopática Juvenil, a otras formas de vasculitis, o a miopatías congénitas; se distingue de éstas, sin embargo, por sus diferentes características clínicas y de laboratorio.

La gravedad de la afectación muscular se valora midiendo la fuerza muscular en distintas partes del organismo. La afectación de los pequeños vasos sanguíneos se puede apreciar examinando los capilares del lecho de las uñas (capilaroscopia).

En la mayoría de los casos los músculos afectados liberan a la circulación sanguínea sustancias que habitualmente se mantienen dentro de los propios músculos, y que pueden medirse en sangre mediante unos análisis determinados.

Las sustancias más importantes de todas ellas son unas proteínas que se llaman enzimas musculares. Hay que tener presente que en la sangre hay un conjunto similar de enzimas que provienen del hígado; la combinación de los hallazgos clínicos con algunas pruebas de laboratorio nos ayudan a diferenciar si proceden del músculo o del hígado. Además de los enzimas musculares hay otros análisis más complejos que también ayudan al diagnóstico.

Los niños con DMJ tienen con frecuencia anticuerpos antinucleares (ANA), aunque esta prueba no es específica de la enfermedad y es positiva en otros procesos autoinmunes.

Los análisis se utilizan, además de para el diagnóstico, para controlar la evolución de la enfermedad y del tratamiento (ver más abajo).

Los cambios funcionales que se producen en los músculos pueden medirse con unos electrodos especiales que se insertan como agujas dentro de los músculos (electromiografía). Cuando la enfermedad se presenta con sus características típicas no suele ser necesario realizarla. La inflamación muscular también puede verse utilizando Resonancia Magnética.

Los hallazgos de la biopsia muscular (extraer trocitos de músculo) son muy importantes para confirmar el diagnóstico. Asimismo, estos hallazgos también son importantes para las investigaciones dirigidas a comprender mejor las bases de la enfermedad.

Existen más pruebas que se utilizan para detectar la implicación de otros órganos, incluyendo la electrocardiografía y el ecocardiograma para valorar la existencia de afectación cardíaca, la radiografía de tórax, TAC o pruebas de función respiratoria para valorar la afectación pulmonar que, de manera excepcional, puede estar presente, o el esofagograma con contraste para detectar la afectación de los músculos faríngeos o esofágicos implicados en la deglución.

### **¿Qué importancia tienen los análisis?**

En los casos típicos, aquellos con debilidad muscular proximal significativa (afectación de los músculos de los hombros y los muslos) y lesiones cutáneas características, el diagnóstico se hace en base a criterios clínicos exclusivamente. Los análisis se hacen para confirmar el diagnóstico y vigilar la ausencia de efectos secundarios producidos por el tratamiento.

La afectación muscular puede ser valorada mediante puntuaciones obtenidas utilizando cuestionarios estandarizados, así como por análisis que reflejan el grado de daño muscular.

### **¿Tiene tratamiento?**

La DMJ tiene tratamiento. Este se basa en el empleo de medicación dirigida a controlar el proceso inflamatorio hasta que la enfermedad entra en remisión. El tratamiento debe ser individualizado en cada niño en función de las características de su propia enfermedad.

Si la enfermedad no se controla puede producir lesiones que, en algunos niños, pueden ser irreversibles. Estas lesiones pueden producir problemas muy duraderos, hasta una discapacidad física que puede continuar aún cuando la enfermedad haya desaparecido.

En muchos niños la fisioterapia y el apoyo psicológico son elementos importantes del tratamiento.

### **¿Cuál es su tratamiento?**

**Corticosteroides.** Estos medicamentos son extraordinariamente útiles para controlar la inflamación, independientemente de a qué nivel se produzca. Pueden actuar rápidamente, especialmente cuando se administran vía intravenosa; de hecho son, de todos los antiinflamatorios disponibles, los que actúan más rápidamente, lo que en ocasiones puede salvar la vida a los pacientes. Desafortunadamente tienen muchos efectos secundarios, por lo que en tratamientos de larga duración se intenta controlar la inflamación utilizando otras medicaciones. Sus efectos secundarios incluyen el aumento del riesgo de infecciones, retraso del crecimiento, hipertensión, y osteoporosis (fragilidad del hueso). Todos estos efectos indeseables dependen de la dosis administrada; esto es, los esteroides producen pocos problemas a dosis bajas pero los efectos secundarios se hacen más frecuentes conforme se aumenta la dosis. Los esteroides son unas sustancias necesarias para la vida que produce de manera natural nuestro propio organismo; cuando se administran como medicamento el cuerpo deja de producirlos, por lo que la supresión brusca de la medicación puede tener graves consecuencias, incluyendo la muerte. Por este motivo los corticoides deben ser rebajados de forma progresiva y lentamente, de manera que se permita al organismo volver a comenzar su propia producción.

El tratamiento con esteroides con frecuencia se combina con otros medicamentos, como el metotrexato o la ciclosporina, para que ayuden a mantener la enfermedad controlada y a reducir la dosis de esteroides.

**Metotrexato.** Es una medicación que tarda de 6 a 8 semanas en empezar a tener efecto y que generalmente se administra durante periodos prolongados de tiempo. Su efecto secundario más importante son las náuseas, aunque también puede producir llagas en la boca, una moderada caída de cabello y problemas hepáticos. Las alteraciones hepáticas suelen ser leves, pero se pueden agravar mucho si se ingieren bebidas alcohólicas;

también puede tener efectos sobre el feto, por lo que no se debe tomar durante el embarazo. En teoría puede aumentar el riesgo de tener infecciones, aunque en la práctica sólo se han observado complicaciones con la varicela.

**Ciclosporina.** Como el metotrexato se administra durante periodos prolongados de tiempo. Sus efectos secundarios potenciales incluyen la elevación de la tensión arterial, el aumento del vello corporal, el aumento del tamaño de las encías y problemas renales aunque, a las dosis que se utiliza normalmente, es una medicina que se tolera habitualmente muy bien.

Otras opciones terapéuticas incluyen:

**Gammaglobulina Intravenosa (GGIV).** Contiene un concentrado de los anticuerpos humanos presentes en la sangre que se administra por vena. En algunos pacientes actúa sobre sus sistemas inmunes de manera que produce una gran mejoría de la inflamación; el mecanismo exacto de acción, sin embargo, es desconocido.

En la enfermedad resistente al tratamiento convencional puede estar indicada la utilización de otros medicamentos como la **azatioprina** o, en casos más graves, la **ciclofosfamida**. La utilización de terapias más novedosas, como el de las llamadas **terapias biológicas**, es todavía experimental en pacientes con DMJ; como en otras enfermedades autoinmunes, sin embargo, se espera que este tipo de terapias pueda representar una aportación significativa al tratamiento de la DMJ.

**Fisioterapia.** Los pacientes con DJM con frecuencia tienen debilidad muscular y rigidez articular, por lo que no es de extrañar que tengan una disminución de la movilidad y una escasa forma física. Estos problemas pueden mejorar con sesiones regulares de fisioterapia. El fisioterapeuta enseñará al niño y a sus padres ejercicios de estiramiento, fortalecimiento y acondicionamiento muscular que permitirán la recuperación de la masa muscular y de la forma física; estos ejercicios también permitirán que se mejore y mantenga una adecuada movilidad de las articulaciones. Es muy importante que los padres se involucren en este proceso para garantizar el cumplimiento del programa de ejercicios prescrito.

### **¿Cuánto tiempo debe durar el tratamiento?**

La duración del tratamiento depende de las características particulares de la enfermedad de cada niño. En algunos niños la enfermedad es breve, mientras que en otros está presente durante muchos años.

El objetivo del tratamiento es controlar la enfermedad, por lo que la medicación sólo es interrumpida después de que el niño esté asintomático durante algún tiempo. La DMJ es una enfermedad particularmente sensible al tratamiento, por lo que si se disminuye demasiado rápidamente la cantidad de medicación que recibe el niño se puede producir una reactivación de la enfermedad.

### **¿Qué papel tienen los tratamientos alternativos / no convencionales?**

En la actualidad se ofertan múltiples tratamientos no convencionales a los pacientes con enfermedades crónicas, por lo que es necesario considerar cuidadosamente las consecuencias de las recomendaciones sanitarias realizadas por personal no cualificado. Si desea utilizar algún tratamiento alternativo por favor coménteselo a su reumatólogo pediátrico. La mayoría de los médicos no se opondrán, siempre y cuando se sigan sus recomendaciones. Cuando se está tomando determinadas medicinas para mantener la

enfermedad controlada, como los corticosteroides, es muy peligroso dejar de tomarlos de un día para otro o de forma brusca.

**¿Qué tipo de revisiones y controles periódicos son necesarios?**

Las revisiones periódicas son muy importantes para vigilar la actividad de la enfermedad y la posible presencia de efectos secundarios derivados del tratamiento. Por ello incluyen una exploración física completa (la DMJ puede afectar a distintas partes del organismo), la valoración de la fuerza muscular, y la realización de análisis para evaluar la tolerancia de la medicación. La fuerza muscular se valora de forma objetiva, lo que permite controlar la evolución de la debilidad muscular.

**¿Cuál es el pronóstico de la enfermedad?**

Si la enfermedad se controla el pronóstico es muy favorable. Al contrario de lo que sucede en adultos, en niños la enfermedad no tiene ninguna relación con el cáncer. Existe un riesgo muy bajo de fallecimiento en aquellos casos excepcionales en que se producen complicaciones respiratorias, cardíacas, neurológicas o digestivas durante la fase aguda de la enfermedad. El pronóstico funcional depende sobremanera del desarrollo y extensión de los depósitos subcutáneos de calcio (llamado calcinosis), y de la gravedad de la afectación muscular, que produce atrofia y contracturas musculares. La calcinosis se produce en alrededor de un 10 a un 30% de todos los niños con DMJ, y ninguno de los tratamientos empleados hasta la fecha ha demostrado ser eficaz.

La enfermedad se clasifica en varios subtipos de acuerdo a su evolución. Se define como DMJ monocíclica cuando sólo existe un episodio de enfermedad, que remite antes de que transcurran 2 años desde su inicio, y que no tiene recaídas. Esta es la forma con mejor pronóstico.

La DMJ crónica policíclica se caracteriza por remisiones prolongadas con una o más recaídas después de suspender el tratamiento.

La enfermedad crónica activa se caracteriza por una enfermedad activa crónicamente persistente a pesar del tratamiento. Este grupo es el que tiene mayor riesgo de desarrollar complicaciones.