

MCTD (sekamuotoinen sidekudossairaus)

ICD-10: M35.1

OMIM:

Muut nimet: *Mixed connective tissue disease = MCTD, sekamuotoinen sidekudostauti, epäspesifinen/määrittelemätön sidekudostauti.*

Vuonna 1972 amerikkalainen reumatologi Gordon Sharp kuvasi uuden [sidekudostaudin](#) ja antoi sille nimen MCTD. Kirjainlyhenne tulee englanninkielien sanoista **Mixed Connective Tissue Disease**, joka suomennettuna tarkoittaa sekamuotoista sidekudostautia. Sekamuotoisuus viittaa siihen, että taudissa on piirteitä monista muista aiemmin tunnetuista reumataudeista, kuten SLE:stä, systeemisestä skleroosista (skleroderma), polymyosiitista ja nivelreumasta.

Tyypillisiä MCTD:tä sairastavien oireita olivat sormien kylmänherkkyys (Raynaud) ja turvotukset, nivel- ja lihassäryt sekä väsymys. Kaikilla oli veressään suuria määriä [RNP-vasta-aineita](#).

MCTD:tä pidettiin aluksi suhteellisen hyvänlaatuisena sidekudostautina, joka reagoi suotuisasti lääkehoidolle. Sen olemassaolo asetettiin myöhemmin kyseenalaiseksi. Havaittiin, ettei MCTD ollutkaan kaikilla sairastuneilla lievä eikä lääkehoito aina tehonnut. Lisäksi se saattoi vuosien varrella muuttaa luonnettaan: osa sairastui johonkin muuhun sidekudostautiin ja osalla sairastuneista tauti rauhoittui täysin. Ehdotettiin, että epäspesifinen, määrittelemätön sidekudostauti olisi parempi nimitys kuin MCTD.

Useimmat asiantuntijat ovat sitä mieltä, että MCTD:tä voidaan pitää omana erillisenä tautinaan aivan kuten muitakin klassisia ja usein monimuotoisia systeemisiä sidekudostauteja. MCTD:tä sairastavien oireet ja löydökset ovat selvästi erilaisia kuin muissa sidekudostaudeissa, ja ENA-vasta-aineisiin kuuluvat korkeat RNP vasta-aineet ennustavat MCTD:n kehittymistä henkilöillä, joilla alkuvaiheen oireet ovat lieviä ja epämääräisiä. On myös todettu, että MCTD:tä sairastavien perinnöllinen tausta ja RNP vasta-aineet ovat erilaisia kuin muissa sidekudostaudeissa.

Kirjoittaja ja lääketieteen asiantuntija: Dosentti, reumatologi **Heikki Julkunen**

Mistä sairaus johtuu?

MCTD:n, kuten muidenkaan sidekudostautien, syytä ei tiedetä. On todennäköistä, että lukuisat ympäristötekijät voivat laukaista MCTD:hen sopivan oireiston henkilöllä, jolla on siihen periytyvä taipumus. Taudin taustalla on monitekijäinen perinnöllinen alttius, joka liittyy vahvimmin kromo-somissa 6 sijaitseviin ns. HLA-geeneihin.

Esiintyvyys

Taudin tarkkaa esiintyvyyttä ei tiedetä, mutta varovaisesti arvioituna Suomessa on noin 300–500 henkilöä, joiden sairaus sopii MCTD:hen. Noin 90 prosenttia sairastuneista on naisia. Oireet voivat alkaa kaiken ikäisillä, tavallisimmin kuitenkin 30–40-vuotiaana.

Oireet

MCTD on monimuotoinen sairaus. Useimmiten se alkaa vähitellen lievin oirein, mutta äkillinen sairastuminen on myös mahdollista. Tauti voi vaihdella yksilöittäin täydestä oireettomuudesta aina henkeä uhkaavaan tilaan saakka. Mikä tahansa elin voi sairastua ja eri elinten tulehduksellinen aktiivisuus ja vaikeusaste voivat vaihdella.

Iho- ja limakalvot

Lähes kaikilla sairastuneilla on [Raynaudin oire](#). Verisuonet supistuvat kylmässä, jolloin sormien kärjet muuttuvat ensin valkoisiksi ja lämmitettyään myöhemmin punaisiksi ja/tai sinisiksi. Koko käsi voi olla turvoksissa ja sormissa voi esiintyä haavaumia. Suun, nenän ja silmien limakalvojen kuivuminen on tavallista. Joillakin esiintyy SLE:n kaltaisia ihottumia.

Nivelet

Nivelkipuja esiintyy lähes kaikilla sairastuneilla ja nivelturvotuksia noin kolmella neljästä. Tyypillisesti tulehtuvat sormien keski- ja tyvinivelet, ranteet ja varpaiden tyvinivelet. Käsissä esiintyy myös jännetuppitulehduksia. Koska yli puolella MCTD:hen sairastuneista todetaan reumatekijä, voidaan virheellisesti päätyä nivelreumadiagnosiin. Vaikka MCTD:hen liittyvä niveltulehdus voi aiheuttaa luusyöpymiä ja virheasentoja, on se yleensä lievempi kuin nivelreumassa.

Lihakset

Kipu, kosketusarkuus ja heikkouden tunne lihaksissa ovat yleisiä. Noin 50 prosentilla sairastuneista tavataan monilihashastulehdusta, johon liittyy raajojen tyviosien voimattomuutta.

Ruoansulatuskanava

Ruokatorven toiminnanhäiriöitä, joihin liittyy närästystä ja nielemisvaikeuksia, esiintyy jopa kahdella kolmasosalla sairastuneista. Vatsavaivoja ja -kipuja voi esiintyä suolen seinämän lihastoiminnan hidastumisen takia.

Sydän ja verenkiertoelimet

Verisuonten seinämän solujen lisääntyminen ja lihaskerroksen paksuuntuminen aiheuttaa CTD:lle tyypilliset valkosormisuuskohtaukset. Sairastuneista 10–30 prosentilla on jossain vaiheessa sydänpussintulehdus eli perikardiitti. Korkea verenpaine liittyy usein munuaistulehdukseen.

Hengityselimet

MCTD:hen saattaa liittyä tulehduksia keuhkopussissa ja keuhkokudoksessa. Keuhkopussiin voi kertyä nestettä ja röntgenkuvassa voi keuhkojen alaosissa näkyä tavallista runsaampaa sidekudoksen eli fibroosin muodostumista. Oireina voi olla lisääntynyt hengästyminen rasituksen yhteydessä. Yksi MCTD:n vakavimpia komplikaatioita on keuhkoverenpaineen

nousu, jota esiintyy noin 20–30 prosentilla sairastuneista.

Munuaiset

Noin 10–20 prosenttia MCTD:tä sairastavista saa munuaistulehduksen, josta ei useimmiten aiheudu mitään oireita. Toisin kuin SLE:ssä, vain pienellä osalla munuaistulehdus voi olla vaikea ja johtaa pysyvämpään munuaisen vajaatoimintaan.

Hermosto

Niskalihaskipuihin liittyvä tai migreenin kaltainen päänsärky on MCTD:ssä yleistä. Sen sijaan muut hermostoperäiset oireet ovat sangen harvinaisia. Tavallisin niistä on kasvojen alueen kolmoisherma-särky.

Kilpirauhanen ja imukudokset

MCTD:tä sairastavalle voi kehittyä lievä kilpirauhasen tulehdus ja vajaatoiminta. Kaulalta ja vatsan alueelta voidaan löytää suurentuneita imusolmukkeita varsinkin taudin aktiivisessa vaiheessa.

Diagnosointi

MCTD todetaan oireiden, lääkärintutkimuksessa todettujen löydösten ja laboratorioarvojen perusteella. MCTD:lle ominaisia piirteitä ovat Raynaudin oire, sormien turvotukset, lievä lihastulehdus ja nivelturvotukset. Kaikilla sairastuneilla on suuria määriä RNP-vasta-aineita veressään. Muista laboratoriokokeista voi olla myös apua taudin tarkemmassa määrittelyssä. Lasko ja C-reaktiivinen proteiini, CRP, kuvaavat elimistön tulehdusreaktion voimakkuutta. Lihassentsyymit, esimerkiksi CK eli kreatiinikinaasi, kohoavat lihastulehduksessa. Pidempään jatkuneeseen krooniseen tulehdukseen liittyy usein [anemiaa](#), ja monilla valkosolujen määrä on vähentynyt. Reumatekijä todetaan yli puolella sairastuneista ja käytännössä kaikilla on tumavasta-aineita. Fosfolipidivasta-aineita tavataan noin 10–15 prosentilla MCTD:tä sairastavista.

Hoito

Taudin monimuotoisuuden takia sen hoito on yksilöllistä. Hoidon tavoite on poistaa oireet, rauhoittaa aktiivinen sairaus, ehkäistä pahenemisvaiheet, minimoida lääkkeiden sivuvaikutukset ja parantaa ennustetta sekä elämänlaatua. Tämä kaikki on mahdollista, ja tauti voi rauhoittua pitkäksi aikaa. Osalla MCTD:tä sairastavista oireet voivat olla kuitenkin vaikeampia.

Monet MCTD:tä sairastavat tulevat toimeen vain tarvittaessa otettavalla [tulehduskipulääkityksellä](#). SLE:n, nivelreuman ja polymyosiitin kaltaiset oireet, kuten ihottumat ja munuais-, nivel- ja lihastulehdus sekä lievät verisolumuutokset, reagoivat hyvin [glukokortikoidihoitoon](#) ja immuno-suppressiiviseen lääkitykseen. Sen sijaan systeemisen skleroosin kaltaiset oireet kuten vaikea Raynaudin oire, ihon paksuuntuminen, nielemisvaivat ja keuhkovaltimopaineen nousu ovat vaikeammin hoidettavia. Vaikeata tautia sairastavat tarvitsevat jatkuvaa tehokasta lääkettä ja säännöllistä seurantaan terveydenhuollossa.

MCTD ja raskaus

Ei ole osoitettu, että MCTD:tä sairastavien hedelmällisyys olisi alentunut. Raskauden ennuste on hyvä, erityisesti silloin kun tauti on ollut rauhallinen ennen hedelmöitystä. MCTD voi aktivoitua raskauden aikana, mutta pahenemisvaiheet saadaan lähes aina hallintaan glukokortikoideilla.

Ennuste

Muiden sidekudostautien tapaan MCTD jatkuu muodossa tai toisessa läpi elämän, mutta sairauden kehitys ja ennuste ovat varsin yksilöllisiä. Noin kolmasosalla tauti sammuu vuosien kuluessa, muilla se jatkuu enemmän tai vähemmän aktiivisena. Lapsena alkaneeseen sairauteen liittyy enemmän oireita kuin aikuisena alkaneeseen.

Oireisto ja laboratoriolöydökset voivat muuttua vuosien kuluessa. Joillakin MCTD jatkuu pääasiassa sklerodermalle ja toisilla nivelreumalle tyypillisin piirtein. SLE:hen tai polymyosiittiin sopivat tulehdusoireet jatkuvat sen sijaan harvemmin. Vakavin tautiin liittyvä komplikaatio on keuhkovaltimo-paineen nousu.

Lisätietoa:

- [MCTD Reuma-aapisessa](#)
- [Harvinaiset-verkoston sivut](#)
- [Terveyskirjaston sivut](#)

Huomaa myös:

- På svenska: [Mixed connective tissue disease \(MCTD\)](#)
- [Yhdistykset](#)
- [Liity postituslistalle](#)
- [Muistilista lääkäriin](#)

Päivitetty 7/2018