
Schnitzlerin oireyhtymä

ICD-10: L50.8

Muut nimet: Schnitzlerin syndrooma, Syndroma Schnitzler

Schnitzlerin oireyhtymä on harvinainen ja todennäköisesti alidiagnosoitu aikuisilla esiintyvä sairaus, jonka tyypillisiä oireita ovat toistuva kuume ja nokkosrokkotyypinen ihottuma, luu- ja/tai nivelkivut, suurentuneet imusolmukkeet, uupumus, verikokeessa todettava monoklonaalinen IgM-luokan M-komponentti, veren valkosolujen runsaus sekä yleinen tulehdusreaktio.

Mistä sairaus johtuu?

Schnitzlerin oireyhtymän aiheuttaja ei ole selvillä, mutta se on todennäköisesti ei-periytyvä [autoinflammatorinen](#) sairaus.

Esiintyvyys

Schnitzlerin oireyhtymä on hyvin harvinainen. Vuoteen 2017 mennessä sitä on raportoitu koko maailmassa noin 300 tapausta, mutta sitä pidetään jonkin verran alidiagnosoituna. Diagnosoidut tapaukset ovat olleet pääosin Euroopassa. Sairautta esiintyy hieman enemmän miehillä kuin naisilla, ja keskimääräinen sairastumisikä on noin 50 vuotta.

Oireet

Ensimmäinen oire on yleensä vähän tai ei lainkaan kutiava ihottuma. Ihottumaläikät ovat vaaleanpunaisia tai punaisia, ja ne voivat olla hiukan koholla ihosta. Ne paranevat itsestään 24 tunnissa. Iho-oireita voi esiintyä eri puolilla kehoa, mutta harvemmin kasvojen tai raajojen alueella. Oireiden esiintymistiheys ja kesto vaihtelevat.

Lähes kaikille sairastuneille nousee toistuvasti kuume, joka voi olla yli 40 astetta. Luuston oireilu on yleistä, ja runsaalla kolmanneksella sairastuneista todetaan luuvaurioita. Veren valkuaisia tutkittaessa löytyy usein immunoglobuliini M (IgM) -luokkaan kuuluva monoklonaalinen vasta-aine. IgM-tasot voivat pysyä tasaisina tai nousta asteittain. Muita mahdollisia löydöksiä ovat mm. kohonnut lasko (ESR) ja C-reaktiivisen proteiinin (CRP:n) arvo, leukosytoosi eli valkosolujen runsaus veressä, tulehdusanemia, trombosytoosi eli verihiutaleiden runsaus veressä, käsin tuntuvat imusolmukkeet sekä maksan tai pernan suureneminen.

Joskus sairauden jälkiseurauksena voi tulla tulehduksellinen reaktiivinen AA-amyloidoosi, jossa liukenematonta proteiinipitoista ainesta, amyloidia, kertyy eri kudoksiin erityisesti munuaisiin kroonisen tulehduksen seurauksena. Se voi aiheuttaa vakavia komplikaatioita. AA-amyloidoosi on kuitenkin hyvin harvinainen, ja se on vähentynyt tulehdusten hoidon kehittymisen myötä.

Diagnosointi

Diagnostinen viive on tavallista. Diagnoosi tehdään oireiden ja laboratorio- ja radiologisten tutkimusten perusteella sekä sulkemalla muut sairaudet pois.

Monoklonaalinen IgM on oireyhtymän määrittelevä löydös. Histopatologisissa kudostutkimuksissa voi esiintyä verinahan läpäisevää neutrofiliaa, eli veren valkosoluihin kuuluvien neutrofiilien runsasta esiintymistä ilman verisuonitulehdusta tai merkittävää turvotusta. Se viittaisi neutrofiiliseen nokkosihottumaan. Diagnoosia tukee nopea ja merkittävä vaste tulehduksen välittäjäainetta interleukiinia 1:ä estävään anakinralääkitykseen.

Alkututkimukseen tulisi sisällyttää luuydintutkimus, veriseerumin ja virtsaproteiinien [elektroforeesi](#) ja [immunofiksaatio](#) sekä immunoglobuliinin alalajien määrittäminen. Elektroforeesi ja IgM:n pitoisuuden mittaaminen tulisi suorittaa myös myöhemmin kuuden kuukauden välein seurantatutkimuksena. Imusolmukkeista tulisi ottaa neulanäyte, jos ne ovat suurentuneet.

Muut tutkimuksessa pois suljettavat sairaudet ovat mm. aikuisiän Stillin tauti, nokkosihottuman aiheuttama verisuonitulehdus, jossa esiintyy hypokomplementemiaa, kryoglobulinemia, hyper-IgD-oireyhtymä sekä ei-perinnöllinen C1-inhibiittorin puutos.

Hoito

Anakinra ja kanakinumabi on todettu tehokkaaksi lääkkeeksi Schnitzlerin oireyhtymän hoidossa. Ne lievittävät oireita jo tuntien sisällä ensimmäisestä pistoksesta. Anakinra on interleukiini-1-reseptoriantagonisti ja kanakinumabi on interleukiini 1-beetan vasta-aine. Se tarkoittaa, että vaikutus kohdistuu vain yhteen solujen välisiin reaktioita välittävään aineeseen ja käytännössä lieventää tulehdusreaktiota. Pistosalueen reaktiot ovat kuitenkin anakinran käytössä yleisiä. Neutrofiilien määrää veressä tulee seurata säännöllisesti.

Ennuste

Oireyhtymän ennuste riippuu siitä, kehittyykö sairastuneelle lymfoproliferatiivinen sairaus kuten imusolmukeesyöpä eli lymfooma tai Waldenströmin makroglobulinemia eli plasmasoluihin imusolmukeesyöpä. Näitä komplikaatioita on todettu vain noin viidenneksellä sairastuneista. Ne kehittyvät hyvin hitaasti, yleensä 10–20 vuotta oireyhtymän puhkeamisen jälkeen.

Kirjoittaja: **Jaana Hirvonen**, Suomen Reumaliitto ry.
Lääketieteellinen asiantuntija: professori **Tom Pettersson**, HUS.

Päivitetty: 1/2023.

Reumaliiton harvinaistoiminta 2023

Huomaa myös:

-
- [Yhdistykset](#)
 - [Liity postituslistalle](#)
 - [Muistilista lääkäriin](#)