
Antisyntetaasisyndrooma

Tulehduksellisista lihassairauksista eli myosiiteista tunnetaan parhaiten polymyosiittia, dermatomyosiittia ja inklusiokappalemyosiittia, jotka kaikki lukeutuvat harvinaisiin reumasairauksiin. Diagnostisten menetelmien kehittymisen myötä on voitu tunnistaa useita uusia myosiittien alatyyppejä, joista jokaisella on omat erikoispiirteensä. Yksi alatyypeistä on antisyntetaasisyndrooma, jolle on tunnusomaista lihas-, keuhko- ja niveltulehdus. Siinä tavataan ns. antisyntetaasivasta-aineita.

Esiintyvyys

Antisyntetaasisyndrooman esiintyvyydeksi mainitaan 1/25 000–1/33 000, mutta todellinen esiintyvyys on todennäköisesti jonkin verran suurempi. Suomen väestömäärään suhteutettuna henkilöitä, joilla on antisyntetaasisyndrooma, voisi olla noin 200. Keski-ikä taudin puhjetessa on 50 vuotta, mutta alkamisikä vaihtelee suuresti. Tauti on naisilla kaksi kertaa yleisempi kuin miehillä.

Antisyntetaasisyndrooman osuus kaikista syyltään tuntemattomista tulehduksellisista lihassairauksista vaihtelee 20–40 prosentin välillä.

Vasta-aineet ja niiden synty

Antisyntetaasisyndrooma on tunnettu 1980-luvulta alkaen, jolloin tulehduksellista lihassairautta ja samanaikaista keuhkotulehdusta sairastavilla kuvattiin vasta-aineita, jotka suuntautuivat määrättyjä elimistön entsyymejä eli lähetti-RNA -syntetaaseja vastaan. Niitä ruvettiin kutsumaan antisyntetaasivasta-aineiksi.

Tavallisimmat näistä ovat Jo-1-vasta-aineet, mutta samoja lihas- ja keuhko-oireita on myös kuvattu monien muiden antisyntetaasivasta-aineiden, kuten PL-7-, PL-12-, OJ- ja EJ-vasta-aineiden yhteydessä. Näitä vasta-aineita voi ilmaantua tiettyjen virusinfektioiden jälkeen, mutta niiden osuus oireiden synnyssä on toistaiseksi jäänyt epäselväksi.

Oireet

Lähes kaikilla antisyntetaasisyndroomaa sairastavilla tavataan lihastulehdusta, joka ilmenee lihasheikkoutena ja usein myös lihasarkuutena, -kipuna ja -jäykkyytenä. Lihasoireet eivät eroa polymyosiitissa ja dermatomyosiitissa esiintyvistä. Hartioiden, olkavarsien, reisien, lantion ja selän isot lihasryhmät sairastuvat, jolloin mm. tuolista nouseminen ja portaissa nouseminen vaikeutuvat. Taudin alku voi joskus olla äkillinen ja vaikeassa taudissa voi ilmaantua nielemisvaikeuksia. Tulehduksen seurauksena lihakset voivat surkastua, jolloin lihasheikkous jää pysyväksi.

Keuhkotulehdusta eli interstitiaalipneumoniaa esiintyy yli 60 prosentilla antisyntetaasisyndroomaa sairastavista, ja se on monella hallitseva ilmentymä. Alkuaireena on yleensä räsitushengenhädistys, joko äkillisenä tai hiipivänä. Tautiepäilyyn voi myös johtaa pitkittynyt kuiva yskä. Taudin edetessä hengenahdistusta voi esiintyä levossakin. Hoitamattomana tilanne voi johtaa keuhkojen arpeutumiseen ja lisääntyvään hengitysvajaukseen. Pitkäaikaista keuhkotulehdusta voi vaikeuttaa

kohonnut keuhkovaltimoverenpaine, jolloin myös sydän kuormittuu.

Noin 50 prosentilla sairastuneista esiintyy nivelkipuja ja -tulehdusta. Käsien ja jalkaterien symmetrinen pikkunivelten tulehdus on tyypillistä, jolloin tauti voi läheisesti muistuttaa nivelreumaa. Joskus röntgenkuvissa voi näkyä nivelten syöpyimiä nivelreuman tapaan, mutta tavallisesti nivelten rakenne säilyy.

Kuumetta esiintyy noin 20 prosentilla sairastuneista, yleensä taudin alussa tai mahdollisten pahenemisvaiheiden yhteydessä. Muina yleisoireina voi esiintyä ruokahaluttomuutta ja painon laskua. Raynaud'n ilmiötä tavataan noin 40 prosentilla, mutta sklerodermassa tavattavia sormien ja varpaiden kärkijäsenten haavaumia nähdään harvoin. Noin 30 prosentilla on kämmenten, käsien sivujen ja sormien ihon paksuntumista ja halkeilemistä, jota kutsutaan mekaanikon käsiksi.

Dermatomyosiitissä tavattavia iho-oireita, kuten lilan värinen ihottuma silmien ympärillä sekä käsien selän ja sormien tummanpunaisia ja hieman koholla olevia ihottumaläiskiä nähdään toisinaan.

Diagnosointi

Antisyntetaasisyndrooman diagnoosi perustuu oireiden ja löydösten yhdistämiseen kokonaisuudeksi ja spesifisten antisyntetaasivasta-aineiden määrittämiseen, joka nykyisin on mahdollista monessa isommassa immunologian laboratorioissa.

Lihastulehduksen osoittamiseen ja sen vaikeusasteen arvioimiseen käytetään seerumin kreatiinikinaasin (CK) arvoa, lihassähkötukimusta, lihasten magneettitutkimusta ja lihasten koepalan tutkimista. Keuhkotulehdusta pyritään arvioimaan tietokonetomografialla, keuhkojen toimintatutkimuksilla ja tarvittaessa keuhkon koepalan otolla.

Hoito

Kortisonivalmisteet muodostavat hoidon perustan. Hoito aloitetaan yleensä suurella annoksella, jota asteittain vähennetään pienimpään mahdolliseen tehokkaaseen annokseen. Kortisonihoidon tarve on yleensä pitkäaikainen, vuosia kestävä. Luukadon estosta on huolehdittava alusta lähtien.

Kortisonin sivuvaikutusten vähentämiseksi ja hoidon tehon parantamiseksi tarvitaan usein muita immuunivastetta vaimentavia lääkkeitä, joista tavallisimmat ovat metotreksaatti ja atsatiopriini. Henkilöille, joilla on diagnoosivaiheessa vaikea lihasheikkous tai oireinen keuhkosairaus annetaan näitä lääkkeitä jo hoidon alusta. Vaikeassa keuhkosairaudessa yhdistetään kortisonihoitoon yleensä syklofosfamidi.

Jos perinteinen hoito ei tehoa riittävästi, voidaan yrittää saada tauti hallintaan biologisiin lääkkeisiin kuuluvalla rituksimabilla, joka poistaa taudin synnyssä tärkeinä pidettyjä imusoluja.

Kuten kaikille lihastulehdusta sairastaville kannattaa lihasvoiman parantamiseksi ja lihaskutistumien estämiseksi aloittaa myös fysioterapia ja kuntoutus varhain.

Jos lihastulehdus on hallitseva ilmentymä, tehoavat kortisonivalmisteet ja muut immuunivasteeseen vaikuttavat lääkkeet yleensä hyvin. Myös keuhkotulehdus voi lieventyä, mutta hoidosta huolimattakin, se voi joskus edetä johtaen keuhkojen arpeutumiseen ja hengitysvajaukseen. Keuhkosairauden luonne ja vaikeusaste ovatkin tärkeimmät pitkäaikaisennustetta määräävät tekijät.

Varhainen diagnoosi ja sen myötä aikaisempaa parempien hoitotulosten saavuttaminen on tänä päivänä mahdollista.

Kirjoittaja: **Tom Pettersson**, LKT, professori, sisätautien ja reumatologian erikoislääkäri, Helsingin yliopistollinen keskussairaala.

Diagnoosikuvaus on julkaistu alun perin Reumaliiton [Harvinaisia-lehdessä](#) 1/2017.

Tarkastettu: 1/2022 Professori Tom Pettersson, Helsingin yliopisto.

Reumaliiton harvinaistoiminta 2023

Huomaa myös:

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