

Du är nyexad och arbetar på VC i en vacker liten stad invid Vättern. Ditt första besök för dagen är en 17-årig tjej, Linda, som har fått problem med vita fingrar där alla fingrar drabbas. Hon pluggar på gymnasiet och uppger sig frisk för övrigt. Hon undrar vad hennes problem kan bero på.

1. Vad tror du att Linda har drabbats av? (1p)

2. Du vill minnas att tillståndet kan ha reumatologiska orsaker. Vad efterfrågar du i pats anamnes? (3p)

3. Du får inget napp enligt ovan, och du tänker då vidare på andra orsaker som kan orsaka dessa besvär. Vad tänker du på då? (5p)

4. Vilka fysiska undersökningar utför du? Tar du några blodprover, med tanke på att du inte fått napp i din reumatologiska anamnes? (2p)

Du tar ett brett provbatteri med Blodstatus med diff, SR, CRP, Ca/Fosfat/Mg/Albumin/Fe/Ferritin/Kobalamin/Homocystein, dvs nutritionstatus, CK, krea + urinsticka, glukos, TSH, NT-proBNP, leverstatus (ASAT/ALAT/ALP). Alla utfaller normala. Du beställer ekokardiografi med frågeställning PAH, HRCT pulm med ILD-frågeställning, spirometri med diffusionskapacitet, esofagus-rtg med sväljningsserie.

”Stopp och belägg nu!”, säger Linda. ”Systemisk skleros? Som hon, Stordalen? Nog måste det vara annat som kan ge sådana här hudförändringar!”

11. Linda har rätt. Det finns annat som kan orsaka ”sklerodermi”, varav din breda provtagning enligt ovan. Förklara för Linda vilka saker du med denna utredning och anamnestagning har tänkt på och har uteslutit/vill utesluta? (3p)

Din provtagning utfaller med normalfynd, ekokardiografi påvisar inga tecken på PAH, sväljningsserien påvisar esofagusdysmotilitet samstämmig med systemisk skleros. HRCT påvisar NSIP-liknande bild med >10% av lungvävnaden engagerad, spirometri påvisar restriktiv bild utan obstruktivitet, diffusionskapaciteten är lätt-måttligt sänkt.

12. Vad för medicinering föreslår du nu av hud-, esofagus- och lungfynden? (3p)

13. Hennes Raynaud är ganska besvärlig, tycker Linda. Vad för medikamentell behandling kan man överväga som första steg? (1p)

Du tänker på tillstånd såsom nefrogen skleroserande fibros, generaliserad morfea, eosinofil fasciit, skleredema diabeticorum, skleromyxödem, erytromelalgi, porfyri, lichen sclerosus, graft-versus-host disease, diabetes-cheiroartropati... Där alla naturligtvis är osannolika i hennes fall, och som provtagningen utesluter. Med tanke på att hon har >10% av lungorna drabbade + påverkan på diffkap är det befogat med insättning av immunmodulerande behandling i form av mykofenolatmofetil med måldos 3g/dygn. Metotrexat avstår du iom lungfibros, och det att MMF har effekt på hud också. Du sätter in PPI i maxdos med tvådoschema för att ha heldygnstäckning och även Gaviscon. För hennes Raynaud insätter du antingen nifedipin eller sildenafil i upptrappning efter tolerans och effekt.

Du knyter Linda till din mottagnings SSc-team för hjälp via kurator, dietist, FT och AT, som kan hjälpa till med träning och praktiska hjälpmedel. Hon erbjuds deltagande i patientskola. Du avstår kortisonbehandling då Linda ej har artriter eller inflammatoriska prover.

14. Av vilken annan anledning ska man inte sätta in kortisonbehandling "i onödan" hos en pat som Linda, avseende risk för en fruktad komplikation? Om du måste sätta in kortison, vad tänker du på avseende dosen? (2p)

15. Kan du komma på några labb- eller undersökningsfynd som skulle göra att man skulle vara extra på sin vakt om man blev tvungen att insätta kortison? (5p)

16. Vad kännetecknar detta fruktade, livshotande tillstånd? Vad anser man vara lämpligaste behandlingen för det? (3p)

Du undviker kortisonbehandling, eller försöker hålla doserna under 15-20 mg prednisolon/d, pga risk för renal kris. Fynd såsom snabbt progredierande hudengagemang, hög mRSS (>20), tendon friction rubs, kontrakturer, förekomst av RNA-polymeras-III-ak predisponerar för att man kan drabbas. Renal kris kännetecknas av snabbt progredierande akut njursvikt med höga blodtryck där BT >140/90, eller stegring med >30 mmHg syst/>20 diast. >50% ökning av krea eller >120% av normala, proteinuri. Mikroskopisk hematuri, trombocytopeni, hemolys, HT-encefalopati, akut lungödem förekommer. Behandlas med ACE-hämmare (ex captopril) där man successivt ökar dosen.

Du och Linda kommer att vara vänner för livet, då hon kommer att behöva regelbunden uppföljning för sin sjukdom. Naturligtvis anpassar du uppföljningen i det individuella fallet sett till allvarlighetsgraden av sjukdomen.

17. Vilken minimiuppföljning avseende provtagning och undersökningar rekommenderar SRF generellt till pat med systemisk skleros? (3p)

18. Nu när Linda ska stå på mycket långvarig PPI-behandling, vilka prover som inte hör till "vanlig" provtagning bör man inte glömma att ta regelbundet? (2p)

19. Linda undrar om något av läkemedlen hon fått måste sättas ut vid graviditet? Och vad kan hon i stället få då? (4p)

Uppföljningen är alltid individuell, men minimum rekommenderas prover som vid initiala utredningen + mRSS + BMI. Årliga EKO:n första fem åren. Årlig spirometri minst en gång per år första 5 åren, också vid nya symptom, överväg ny HRCT i så fall. Tät uppföljning vid progressiva symptom, särskilt huden rekommenderas då snabb progress i huden är prognostiskt ogynnsamt. PPI ökar risken för hypomagnesemi och b12-brist, varför dessa prover bör tas med regelbundna intervall vid långvarig behandling. MMF är kontraindicerat vid graviditet, kan bytas mot azatioprin om kontraindikation ej föreligger. Nifedipin anses säkert under graviditet och exempelvis American Heart Association rekommenderar inte utsättning, trots att FASS-texten säger annorlunda! PPI kan fortgå under graviditet. Sildenafil saknas det data på, rekommenderas ej, kan bytas mot just nifedipin.

Du sätter upp Linda på lite tätare besök under det första året där du utför kapilläroskopi, följer prover, och utför mRSS var tredje månad för att utvärdera behandlingseffekten. Som tur är svarar Linda bra på sin behandling med avstannad progress i huden (till och med förbättring efter ett tag), och hennes Raynaud hålls i schack utan tillkomst av sår, hon är mycket noga med att undvika kyla och hålla sig varm, tobak och andra tråkigheter intresserar inte en klok människa som henne. Dock ser man progressiv lungfunktionsnedsättning trots MMF och HRCT visar försämring av de fibrotiska förändringarna.

20. Vilken behandling skulle man kunna överväga utöver immunmodulering? Vad har den för verkningsmekanism? Vilka biverkningar kan ofta vara svåra att tåla med denna behandling, speciellt för pat med systemisk skleros? (3p)