

Anbefalte retningslinjer ved:

## Fysioterapi ved Mixed Connective Tissue Disease (MCTD)

JMCTD er en autoimmun, multiorgan sykdom av ukjent årsak med symptomer og funn fra minst to andre revmatiske sykdomsgrupper; Juvenil SLE (JSLE), Juvenil Dermatomyositt (JDM), Juvenil Sklerodermi (JS) og Juvenil Idiopatisk Artritt (JIA). For diagnosen kreves påvisning av antistoffet anti-RNP.

Sykdommen er vanligst hos jenter, og gjennomsnittlig debutalder er 11 år. De vanligste symptomene er Raynauds fenomener, hovne fingre og hender (puffy hands), og ikke-erosive artritt (1). Tretthet, myalgi og artralgi sees også ofte. Andre symptomer kan være fortykket og stram hud på fingrene (sklerodaktyli), utslett, halsbrann og sure oppstøt (pga. nedsatt motilitet i spiserøret) samt muskelsvakhet (for eksempel ved myositt). Hjerne, lunger, nyrer og CNS kan også affiseres.

Barn med sklerodermi-lignende symptomer (sklerodaktyli) kan få påvirket håndfunksjon i form av redusert bevegelighet og kontrakturer i fingrene. Dette kan gi problemer i aktiviteter som stiller krav til god fingerbevegelighet og/eller grepskraft, for eksempel å åpne korker, skriving og lignende. Smerter og sår på fingertuppene kan også gjøre at det er vanskelig å bruke hendene.

### **Hva viser forskning?**

En norsk studie viste at interstitiell lungesykdom (ILD) ses hos 25 % av barn med JMCTD (målt med CT), men de fleste hadde lite lungesyntomer (2). Generelt pleier symptomer som kjennetegner SLE og JDM å ha en tendens til å bedre seg og respondere på behandling, mens Raynauds fenomen og sklerodermi-lignende symptomer blir mer uttalte og vanskeligere å behandle (3). En norsk langtidsoppfølging av pasienter med JMCTD, 16,2 år etter sykdomsdebut, viser at de fleste pasientene (67 %), fortsatt hadde aktiv sykdom og organskade (4). Aktiv sykdom ble assosiert med høyere nivåer av antistoffet anti-RNP og positiv revmafaktor (4). En studie viser signifikant redusert muskelkraft proksimalt og redusert fysisk utholdenhet hos barn og ungdommer med JMCTD (5). Det konkluderes med at muskel- og skjelettplager er en mer sannsynlig årsak til redusert fysisk utholdenhet enn hjerte- og lungeaffeksjon (5). En norsk case-controll studie fant at pasienter med JMCTD med en median på 15-års sykdomsvarighet, hadde redusert funksjon i venstre og høyre hjertekammer sammenlignet med kontrollgruppen, høy sykdomsaktivitet og lengre tids behandling med kortikosteroider var faktorer som ble assosiert med dysfunksjon i venstre hjertekammer (6). Det er ikke funnet noen treningsstudier på pasienter med JMCTD.

### **MÅL FOR FYSIOTERAPI**

#### **Overordnede mål:**

- Barn og ungdom med MCTD skal fungere mest mulig normalt i hverdagen til tross for sykdommen.
- De skal i størst mulig grad følge Helsedirektoratets anbefalinger om fysisk aktivitet med en time moderat til høyintensiv fysisk aktivitet daglig. Tre ganger i uken skal aktiviteten ha høy intensitet, inkludert aktiviteter som bedrer muskelstyrke og styrker skjelettet.

**Delmål:**

- Deltakelse i lek, fysisk aktivitet og gymtimer ut fra egne forutsetninger.
- Bedre og /eller vedlikeholde fysisk form som kondisjon og muskelstyrke.
- Forebygge feilstillinger og ha best mulig bevegelighet i affisert område.

**UNDERSØKELSE**

Følgende undersøkelse blir brukt ved utredning og kontroller av barnet ved Oslo universitetssykehus (OUS). Valg av undersøkelsesmetoder vil måtte tilpasses lokale forhold og ressurser.

**Anamnese**

Under anamnese kartlegges blant annet barnets/ungdommens og familiens egen oppfattelse og forståelse av hvilken innvirkning sykdommen har på barnet. Det legges spesielt vekt på:

- Hvordan sykdommen påvirker barnets funksjon og aktiviteter i dagliglivet?
- Deltar barnet i kroppsøving og/eller annen fysisk aktivitet
- Har barnet vansker med å bruke hendene i hverdagen og plages barnet med Raynauds fenomen i det daglige?
- Klager barnet på smerter i ledd eller muskulatur?
- Er barnet plaget med tretthet eller utmattelse?
- Hvordan fungerer spisesituasjonen, er det problem med å gape og/eller svelge maten?
- Blir barnet lett andpusten under fysisk aktivitet og lek?

**Inspeksjon**

Observer

- Hovne hender og fingre
- Hudmanifestasjoner
- Raynauds fenomener
- Feilstillinger
- Muskelatrofier

**Generell funksjon**

- Observer barnet i generell aktivitet, vurder om bevegelsesmønsteret er endret som følge av smerter, stram hud, leddkontrakturer, redusert muskelkraft osv.
- Legg særlig vekt på hvordan barnet bruker hendene i forskjellige grep og andre aktiviteter.
- Observer om barnet har behov for pauser og blir fort sliten eller andpusten under funksjonstestene.

**Lokal funksjon**

Funn ved generell funksjonsundersøkelse vil i tillegg til anamnese avgjøre videre lokaleundersøkelser av barnet.

**Leddundersøkelse**

- Undersøk aktiv og ved behov passiv bevegelighet i affiserte ledd. [Goniometer](#) kan brukes for å dokumentere redusert leddbeveglighet.

- Ved mistanke om artritt undersøk leddet for hevelse, varmeøkning, palpasjonsømheter og rubor.
- Test muskellengde ved mistanke om forkortet muskulatur.
- Ved muskelatrofi måles omkretsen der muskelbuken er tykkest og stedet angis i cm fra, for eksempel nærmeste leddspalte, slik at gjentatte målinger kan sammenliknes.

### **Muskelfunksjon**

- Ved behov for å utføre muskeltester henvises det til beskrivelse av [muskeltester](#) under fysioterapi for barn med JDM.
- Hos små barn blir muskelstyrke ofte kun vurdert gjennom observasjon av generell funksjon.

### **Utholdenhet/kondisjon**

- Hvis en ønsker å undersøke kondisjon kan dette gjøres gjennom å teste maksimalt O<sub>2</sub> opptak eller bruke [submaksimal tredemølletest eller 6 minutter gangtest](#). Ingen av disse testene brukes rutinemessig på OUS.

## **TILTAK/BEHANDLING**

Barn og ungdom med JMCTD kan ha et meget varierende symptombylle og tiltak bør rettes mot funn hos den enkelte.

### **Kontrakturprofylakse**

- Hvis barnet har økt stivhetsgrad i hud, for eksempel i fingrene, er det viktig å komme tidlig i gang med bevegelsestrening.

### **Ved redusert leddbeveglighet/kontrakturer**

- Aktiv og passiv bevegelsestrening med full ROM, leddmobilisering, tøyning av stram hud eller forkortet muskulatur.

### **Ved muskelsvakhet**

- Det kan være aktuelt å trene grepskraft eller bedre styrke i annen svak muskulatur.
- Hvis barnet har myositt, se [anbefalinger ved Juvenil Dermatomyositt](#).

### **Ved redusert fysisk utholdenhet/kondisjon**

- Det anbefales kondisjonstrening, men den bør tilpasses utfra den enkeltes symptombylle.
- Hos barn med høy sykdomsaktivitet, hjerte eller lungeaffeksjon eller annen alvorlig organaffeksjon, bør treningen på forhånd avklares med ansvarlig lege.

### **Informasjon og veiledning til barnet, foreldre, skole-barnehagepersonell**

- Fysioterapeuten gir barnet og dets foresatte informasjon og [veiledning om fysisk aktivitet og aktuell egentrening](#).
- I de fleste tilfellene har barnet godt av å være i fysisk aktivitet, og vi begrenser ikke barnets egen spontane aktivitet i lek.
- Barnet bør motiveres til å delta i gymtimene. Det kan i perioder være behov for å tilpasse

disse slik at barnet kan delta ut fra sine egne forutsetninger. Ved behov tar fysioterapeut kontakt med gym-/kontaktlærere for å gi informasjon og veiledning.

- Hvis man etter en aktivitet ser at barnet får hevelse i ledd, økte leddsmerter, blir vedvarende stiv og sliten eller endrer bevegelsesmønster, kan det være et tegn på at treningsintensiteten har vært for høy. Det kan da være behov for tilpasninger av aktiviteten, f.eks. lavere intensitet og belastning eller hyppigere hvilepauser.
- Barn med MCTD kan ha påvirket håndfunksjon. Barna bør motiveres til å bruke hendene mest mulig i aktivitet, og lekpregede aktiviteter tilrettelegges for å stimulere håndfunksjon. Noen ganger har barnet behov for hjelpemidler eller annen tilrettelegging for å kunne gjennomføre en aktivitet. [Ergoterapeut kan være behjelpelig med det.](#)
- [Ved Raynauds fenomener](#) er det viktig med god påkledning. Barnet kan også ha behov for varmhjelpemidler og tilrettelegging ved utendørsaktiviteter. Det er oftest ergoterapeut som formidler varmhjelpemidler.

Det henvises også til fysioterapitiltak og informasjon/veiledning ved barneleddgikt (JIA) og de andre bindevevssykdommene på [NAKBURs nettsider](#).

#### Litteraturliste:

1. Tsai YY, Yang YH, Yu HH, Wang LC, Lee JH, Chiang BL. Fifteen-year experience of pediatric-onset mixed connective tissue disease. Clin Rheumatol. 2010 Jan;29(1):53-8. doi: 10.1007/s10067-009-1276-y. Epub 2009 Sep 16. PMID: 19756834.
2. Aaløkken TM, Lilleby V, Søyseth V, Mynarek G, Pripp AH, Johansen B, Førre O, Kolbenstvedt A. Chest abnormalities in juvenile-onset mixed connective tissue disease: assessment with high-resolution computed tomography and pulmonary function tests. Acta Radiol. 2009 May;50(4):430-6. doi: 10.1080/02841850902787677. PMID: 19277918.
3. Swart JF, Wulffraat NM. Diagnostic workup for mixed connective tissue disease in childhood. Isr Med Assoc J. 2008 Aug-Sep;10(8-9):650-2. PMID: 18847172.
4. Hetlevik SO, Flatø B, Rygg M, Nordal EB, Brunborg C, Hetland H, Lilleby V. Long-term outcome in juvenile-onset mixed connective tissue disease: a nationwide Norwegian study. Ann Rheum Dis. 2017 Jan;76(1):159-165. doi: 10.1136/annrheumdis-2016-209522. Epub 2016 Jun 9. PMID: 27283334.
5. van der Net J, Wissink B, van Royen A, Helders PJ, Takken T. Aerobic capacity and muscle strength in juvenile-onset mixed connective tissue disease (MCTD). Scand J Rheumatol. 2010;39(5):387-92. doi: 10.3109/03009741003742714. PMID: 20604672.
6. Witczak BN, Hetlevik SO, Sanner H, Barth Z, Schwartz T, Flatø B, Lilleby V, Sjaastad I. Effect on Cardiac Function of Longstanding Juvenile-onset Mixed Connective Tissue Disease: A Controlled Study. J Rheumatol. 2019 Jul;46(7):739-747. doi: 10.3899/jrheum.180526. Epub 2019 Mar 15. PMID: 30877222The journal of rheumatology. Vol 33(8): 1586-1592

Ulrika Nilsson  
Spesialfysioterapeut  
Nasjonal Kompetansetjeneste for Barne- og Ungdomsrevmatologi - NAKBUR  
Februar 2021