

Bildgebung

Symptome können mittels Röntgen, Ultraschall, MRT und CT weiter abgeklärt werden. Die Befunde dienen dem behandelnden Arzt zur Diagnosestellung und Therapiebeurteilung.

Muskelbiopsie

Zur Diagnosesicherung sollte eine gezielte Biopsie (Gewebeprobe) unter lokaler Betäubung angestrebt werden. Das Ergebnis kann bspw. durch gleichzeitige Kortison Einnahme verfälscht werden, so dass mehrere Biopsien notwendig sein können.

Lungenfunktion

Bei einer Lungenbeteiligung werden regelmäßig Lungenfunktionsmessungen durchgeführt um die Krankheitsaktivität und die Therapiewirksamkeit zu kontrollieren.

Therapie

Zur Behandlung ist eine immunsuppressive Therapie notwendig, die das „überaktive“ Immunsystem bremsen soll. Hierdurch lässt sich häufig eine deutliche Besserung der Symptome erzielen. Wie bei anderen seltenen Erkrankung gibt es nur wenig Daten zu etablierten Therapien und fast keine zugelassenen Medikamente. Anfangs wird meistens ein Kortisonstoß durchgeführt, der zu einer schnellen Besserung führen soll. Aufgrund der vielen Nebenwirkungen sollte Kortison möglichst komplett ausgeschlichen und langfristig durch andere immunsuppressive Medikamente ersetzt werden. Häufig verwendet werden die Medikamente: Methotrexat, Azathioprin, Cyclophosphamid, Cyclosporin, seltener auch Immunglobuline und neuere Präparate wie z.B. Rituximab oder Tofacitinib.

Der Verein

Unser Verein ist das Netzwerk für Patienten, Ärzte, Angehörige und alle, die mehr über das Antisynthetase-Syndrom erfahren möchten.

Wir möchten die Versorgung von betroffenen Patienten verbessern, den Bekanntheitsgrad der seltenen Erkrankung steigern und Forschung fördern.

Werden Sie Mitglied und unterstützen Sie so den Verein. Die Mitgliedschaft ist kostenlos und mit keinen Verpflichtungen verknüpft. Neben Patienten und Ärzten sind auch alle weiteren Interessierten herzlich eingeladen dem Verein beizutreten.

Das Antragsformular finden Sie online zum Download und Ausdrucken. Bitte schicken Sie das Formular ausgefüllt an:

Deutsche Vereinigung Antisynthetase Syndrom e.V.
Südliche Stadtmauerstr. 19c
91054 Erlangen

Antisynthetase Syndrom

Was ist das?



www.antisynthetase.org
info@antisynthetase.org



Vorkommen und Ursache

Das Antisynthetase-Syndrom zählt mit weniger als 1500 publizierten Fällen weltweit zu den seltenen Erkrankungen. Bei der Autoimmunerkrankung kommt es zu einer Fehlregulation des Immunsystems, das sich fälschlicherweise gegen eigenes Gewebe richtet. Namensgebend sind die vorhandenen Antikörper gegen körpereigene Enzyme (Aminoacyl-tRNA-Synthetase). Mit Abstand am häufigsten sind Jo-1 Antikörper, benannt nach dem Patienten John P. Aktuell wird die Erkrankung zu den entzündlichen Muskelerkrankungen (idiopathischen inflammatorischen Myopathien) gezählt. Die Ursache ist also wie bei vielen Autoimmunerkrankungen nicht abschließend geklärt (idiopathisch) und Gegenstand der aktuellen Forschung. Vermutet werden sowohl genetische als auch Umweltfaktoren. Frauen erkranken wie bei den meisten Autoimmunerkrankungen häufiger. Das Durchschnittsalter liegt etwa bei ca. 50 Jahren, unterliegt jedoch starken Schwankungen.

Symptome

Beim Antisynthetase-Syndrom handelt es sich um eine systemische Erkrankung, so dass es zum Befall unterschiedlicher Organe kommen kann. Häufige Symptome sind Gelenkschmerzen, Muskelschmerzen, Muskelschwäche, Atemschwäche und Hautveränderungen. Die tatsächlichen Symptome sind jedoch sehr unterschiedlich von Patient zu Patient.

Gelenkbeteiligung

Es kann zu Gelenkschmerzen und Schwellungen vor allem der kleinen Fingergelenke, ähnlich wie bei der rheumatoiden Arthritis (RA) mit Morgensteifigkeit kommen (51-68% der Patienten). Mittels Röntgen, Ultraschall und Kernspintomographie (MRT) lassen sich knöcherne Veränderungen bzw. die aktive Entzündung darstellen.

Hautbeteiligung

Sichtbar ist häufig nur die Hautbeteiligung. Bei 44-51% der Patienten liegt ein Raynaud-Phänomen vor, bei dem sich die Fingerfarbe in typischer Reihenfolge (weiß – blau – rot), aufgrund eines Vasospasmus, insbesondere durch Kälte getriggert, verändert. Die mangelnde Durchblutung als Folge des Vasospasmus führt zu Schmerzen, einer verzögerten Wundheilung und langfristig zu Schäden. Bei etwa einem Drittel der Patienten kommt es zu rauen und vermehrt verhornten Arealen der betroffenen Finger, vor allem im Daumen- und Zeigefingerbereich (mechanic Hands). Selten kommt es auch zu Rötungen im Brust- (V-Sign) und Nacken-Bereich (Shawl-Sign).

Muskelbeteiligung

Bei ca. der Hälfte der Patienten kommt es zur Muskelbeteiligung durch Muskelschwäche und Schmerzen im Bereich des Becken- und Schultergürtels. Dadurch kommt es zu Einschränkungen beim Treppensteigen oder Heben der Arme. Es kann auch zur Beteiligung der Schluckmuskulatur kommen, was eine schnelle Therapie notwendig macht. Um die Diagnose zu sichern wird im Blut unter anderem das muskelspezifische Enzym die Creatin-Kinase (CK) gemessen, das typischerweise deutlich erhöht ist. Bildlich lässt sich die Entzündung am Besten mittels MRT darstellen. Mit Hilfe von Kontrastmittel, lässt sich die Entzündung der betroffenen Muskelgruppen sehr gut hervorheben und es kann eine Stelle für die Muskelbiopsie ausgewählt werden. Außerdem kann eine Elektromyographie (EMG) durchgeführt werden, bei der die elektrische Muskelaktivität gemessen wird. MRT und CK-Messungen werden auch während der Therapie zur Verlaufsbeurteilung durchgeführt.

Lungenbeteiligung

Teilweise kommt es zu einer interstitiellen Lungenerkrankung (ILD), die sich durch Atemnot, Husten und Leistungsminderung äußert. Zur Diagnosesicherung und Verlaufskontrolle wird eine Lungenfunktionsmessung durchgeführt, bei der die Lungenvolumina und die Diffusionskapazität gemessen werden. Zur bildlichen Darstellung wird ein Röntgen Thorax oder eine Computertomographie (CT) durchgeführt. Dort zeigen sich häufig basale (im unteren Bereich), aber auch generalisierte fibrotische Umbauprozesse.

Unspezifische Symptome

Fieber kann bei einem Schub der Erkrankung auftreten. Häufig geht die Erkrankung auch mit einer allgemeinen Abgeschlagenheit und Erschöpfung (Fatigue) einher.

Diagnostik

Labordiagnostik

Namensgebend für die Erkrankung sind die Antisynthetase Antikörper. Der alleinige Antikörpernachweis ist nicht aussagekräftig, da viele Menschen mit vorhandenen Antikörpern keine Symptome zeigen. Ebenfalls erlauben die Antikörper nach heutigem Wissen keine Rückschlüsse auf die Krankheitsaktivität. Entzündungswerte wie CRP (C-reaktives Protein) und BSG (Blutsenkungsgeschwindigkeit) werden initial und zur Verlaufsbeurteilung abgenommen. Muskelschädigung geht häufig mit einer Erhöhung der CK (Creatin-Kinase), LDH (Laktat-Dehydrogenase) und AST (Aspartat-Aminotransferase) einher. Diese Werte eignen sich auch zur Verlaufsbeurteilung. Die Therapie mit Immunsuppressiva erfordert regelmäßige Blutkontrollen incl. Blutbild und Leber-/Nierenfunktion.