



# Seltene rheumatische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter

1. Auflage

## Kollagenosen

Kollagenosen sind im Kindesalter seltene rheumatische Systemerkrankungen unbekannter Ursache, bei deren Entstehung das Immunsystem eine wichtige Rolle spielt, indem es körpereigene Strukturen angreift («Autoimmunpathogenese»). Die dadurch entstehenden rheumatischen Entzündungsvorgänge liegen im Gegensatz zur juvenilen idiopathischen Arthritis (JIA) schwerpunktmäßig außerhalb der Gelenke («extra-artikulär»): Beim systemischen Lupus erythematoses (SLE) sind vor allem innere Organe und Haut betroffen, bei der Dermatomyositis die Muskulatur und die Haut, bei der systemischen Sklerose die Haut und innere Organe, beim Sjögren-Syndrom die Speicheldrüsen (Tabelle 1).

Ein Hauptunterschied zum Erwachsenenalter liegt in der möglichen Beeinträchtigung des Längenwachstums. Dermatomyositis und zirkumskripte Sklerodermie beginnen nicht selten bereits im Kleinkindalter, während die übrigen Kollagenosen sich im Schulalter, meist nach dem 10. Lebensjahr manifestieren. Charakteristisch für Kollagenosen ist der Nachweis typischer Autoantikörper, z. B. gegen Doppelstrang-DNS (SLE), gegen das Mi-Antigen (Dermatomyositis) oder gegen das SS-A-Antigen (Sjögren-Syndrom). Die medikamentöse Therapie mit Glucocorticoiden («Kortison») und Immunsuppressiva (z. B. Methotrexat) soll die Autoimmun- und die Entzündungsreaktion dämpfen. Die Prognose der Kollagenosen hat sich im Laufe der letzten Jahrzehnte zunehmend verbessert.

## Primäre Vaskulitissyndrome

Bei den Vaskulitissyndromen laufen die rheumatischen Entzündungsvorgänge primär in den Wänden von Blutgefäßen ab. Dadurch werden die Blutgefäße geschädigt, was zu Durchblutungsstörungen der von dem betreffenden Blutgefäß versorgten Gewebe führt. Werden z. B. Blutgefäße der Haut betroffen, so kann das betreffende Hautareal geschädigt werden, z. B. kann sich ein Geschwür bilden. Werden Blutgefäße der Niere oder des Gehirns betroffen, so können die Niere oder das Gehirn geschädigt werden (Beispiele in Tabelle 2). Bei den primären Vaskulitissyndromen ist der Auslöser der Erkrankung unbekannt.

Sekundäre Vaskulitissyndrome sind Folge einer bekannten Grunderkrankung, z. B. Vaskulitis im Rahmen eines SLE oder im Rahmen einer Infektion. In Mitteleuropa stellt die Purpura Schönlein-Henoch (PSH) die häufigste primäre Vaskulitis bei Kindern und Jugendlichen dar, weltweit das Kawasaki-Syndrom (80% < 4 Jahre), gefolgt von der Takayasu-Arteriitis (vorwiegend Jugendliche) (Tabelle 2). Die PSH heilt in den meisten Fällen nach einigen Wochen (bis Monaten) vollständig aus und bedarf, im Gegensatz zur Takayasu-Arteriitis, in der Regel keiner Glucocorticoid- oder immunsuppressiven Therapie. Das Kawasaki-Syndrom hat dann eine gute Prognose, wenn frühzeitig per intravenöser Infusion Immunglobuline verabreicht werden.

## Infantile Sarkoidose

Bei der Sarkoidose kommt es aus bislang unbekannter Ursache zu knötchenförmigen Entzündungen in verschiedenen Organen, z.B. in der Lunge. Selten manifestiert sich diese Erkrankung auch im Kindesalter, und zwar vor allem im Kleinkindalter. Sie ist dann charakterisiert durch Hautausschläge, Polyarthrit (d. h. mehr als fünf Gelenke betroffen), doppelseitige Regenbogenhautentzündungen und auch Beteiligung innerer Organe.

## Blau-Syndrom

Das Blau-Syndrom ist eine spezielle Form der infantilen Sarkoidose, bei der es zusätzlich zu einer Beugekontraktur in den Fingermittelgelenken kommt («Kamptodaktylie»). Molekulargenetische Untersuchungen haben ergeben, dass das Blau-Syndrom auch zu den angeborenen, so genannten »periodischen Fiebersyndromen« (s. u.) zu rechnen ist.

## Periodische Fiebersyndrome (Autoinflammationssyndrome)

Bei den hereditären (angeborenen) Autoinflammationssyndromen (von griech. »auto« – selbst und lateinisch »inflammatio« – Entzündung) kommt es wiederkehrend zu Entzündungsschüben mit Fieber, Hautausschlägen, Arthritis und Organbeteiligung. Im Gegensatz zur

Tabelle 1 | Im Kindes- und Jugendalter vorkommende Kollagenosen

Kollagenose	Symptomatik
Systemischer Lupus erythematodes	Schmetterlingserythem u. a., Schleimhaut-Aphthen, Verminderung von roten / weißen Blutkörperchen und von Blutplättchen, Nieren-, Herzentzündung, ZNS-Schädigung
Dermatomyositis	Hautausschläge, Muskelentzündung mit Muskelschwäche und -schmerzen
Systemische Sklerose	Hautverhärtung, Nieren-, Herz-, Lungen-, Darmschädigung
Sjögren-Syndrom	Augen-, Mundtrockenheit, Entzündung innerer Organe, z. B. Niere, Lunge
Mischkollagenose	Symptomatik von mindestens zwei der o. g. Kollagenosen
Sonderform: zirkumskripte Sklerodermie	Umschriebene Hautverhärtungen, keine Beteiligung innerer Organe

Tabelle 2 | Die im Kindes- und Jugendalter häufigsten primären Vaskulitissyndrome

Vaskulitissyndrom	Symptomatik
Kawasaki-Syndrom	Fieber, Bindehautentzündung, Rötung der Handinnenflächen und Fußsohlen, Hautausschläge, Lymphknotenschwellungen Gefahr: Schädigung der Herzkranz-Blutgefäße
Purpura Schönlein-Henoch	Hautausschlag, Bauchschmerzen, Arthritis; Komplikation: chronische Nierenentzündung
Takayasu-Arteriitis	Fieber, Durchblutungsstörungen von Armen und Beinen, Ohnmachtsanfälle, Schlaganfall
Morbus Behçet	In Deutschland meist Türken betroffen: Aphthen im Mund- und Genitalbereich, Arthritis, Regenbogenhautentzündung, rötliche / bläuliche Hautknoten (»Erythema nodosum«)



**Tabelle 3 | Periodische Fiebersyndrome (Autoinflammationssyndrome)**

Periodisches Fiebersyndrom	Symptomatik im Erkrankungsschub
<b>Familiäres Mittelmeerfieber</b>	Fieber, Bauchschmerzen, Arthritis Schubdauer: 1-3 Tage, Gefahr: Amyloidose
<b>Hyper-IgD-Syndrom</b>	Fieber, Bauch-, Gelenkschmerzen, Hautausschläge Schubdauer: 3-7 Tage
<b>TRAPS</b>	Fieber, Bauch-, Gelenk-, Muskelschmerzen, Hautrötungen Schubdauer: 7-10 Tage, Gefahr: Amyloidose
<b>PAPA-Syndrom</b>	Chronische Arthritis, Akne, Hautgeschwüre
<b>Familiäre Kälteurtikaria</b>	Fieber, Gelenkschmerzen, nesselartige Hautausschläge Schubdauer: 12-72 Stunden
<b>Muckle-Wells-Syndrom</b>	Fieber 12-48 h, Gelenksymptomatik, Bauchschmerzen, nesselähnliche, nicht juckende, länger andauernde Hautausschläge, im Langzeitverlauf Innenohrschwerhörigkeit, Gefahr der Amyloidose
<b>CINCA- bzw. NOMID-Syndrom</b>	Beginn bei Geburt mit Hautausschlägen, chronischer Verlauf mit Gelenk- / Knochen- veränderungen (z. B. Riesen-Kniescheibe), neurologischen Symptomen, Regenbogenhaut- entzündung, Wachstumsstörungen

**Abkürzungen** | IgD – Immunglobulin D | TRAPS – Tumornekrosefaktor-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom | PAPA – pyogene-Arthritis-Pyoderma-gangraenosum-Akne | CINCA – chronisch – infantil – neurologisch – cutan – artikulär | NOMID – für englisch: neonatal onset multisystem inflammatory disorder

rheumatischen Entzündung im eigentlichen Sinne ist hier die Ursache bekannt. Es handelt sich um eine angeborene (deshalb Erkrankungsbeginn meist im Kindesalter) Erbgutschädigung im Bereich der die Entzündungsreaktion kontrollierenden Gene. Entzündungsreaktionen sind zur Abwehr von Infektionen lebenswichtig. Bei rheumatischen Erkrankungen und bei den Autoinflammationssyndromen entwickeln sich jedoch Entzündungen ohne verursachende Infektion und richten sich gegen den eigenen Organismus. Während man bei rheumatischen Entzündungen »Autoimmunreaktionen« im Blut nachweisen kann (z. B. antinukleäre Antikörper), finden sich bei den Autoinflammationssyndromen keine Autoimmunreaktionen.

## CRMO

»Chronische rekurrende multifokale Osteomyelitis«, Synonym oder auch Sonderform: chronische nichtbakterielle Osteomyelitis: Während es bei der JIA zu einer chronischen Entzündung der Gelenkschleimhaut kommt (in deren Gefolge Gelenkknorpel und zugehörige Knochenanteile geschädigt werden können), liegt bei der CRMO eine chronische Entzündung unbekannter Ursache von Knochenmark und Knochen vor. In Analogie zur JIA könnte man also von einer »juvenilen idiopathischen Osteomyelitis« sprechen. Alle Knochenbereiche können betroffen sein. Entsprechend bunt ist die Symptomatik.

Betrifft die Entzündung eine Knochenregion in der Nähe eines Gelenkes, so kann die Entzündung auch auf das Gelenk übergreifen und zu einer (so genannten »sympathischen«) Arthritis führen und zu Verwechslungen mit einer JIA Anlass geben. Zu den im Rahmen einer CRMO besonders häufig betroffenen Knochenregionen gehören das Schienbein, das Schlüsselbein und die Wirbelkörper. Im Bereich des entzündeten Knochens entstehen umschriebene Schmerzen. In einem Drittel der Fälle kommt es auch zu Hauterscheinungen (»palmo-plantare Pustulose« – eine umschriebene Bläschenbildung und Hautrötung an Handinnenflächen und Fußsohlen).

Therapeutisch werden nichtsteroidale Antirheumatika wie Ibuprofen eingesetzt, je nach weiterem Verlauf kann die Therapie durch weitere Medikamente wie Immunsuppressiva verstärkt werden. In den meisten Fällen heilt die CRMO nach Monaten bis Jahren aus.

## Spezielle Stoffwechselerkrankungen

Früher nur symptomatisch behandelbare, sehr seltene Stoffwechselerkrankungen, bei denen angeboren bestimmte Enzyme fehlen, können nunmehr durch eine sehr teure Enzyersatztherapie behandelt werden. Beispiele, die auch den Bewegungsapparat betreffen: Morbus Fabry, Morbus Gaucher, Mukopolysaccharidose Typ I-Scheie.

## Angeborene Skelettdysplasien

In Fällen von Gelenkschwellungen und -schmerzen ohne erkennbare eindeutige lokale Entzündungszeichen und ohne entzündliche Laborerscheinungen (normale Blutsenkungsgeschwindigkeit, normales CRP) muß auch daran gedacht werden, dass es sich selten einmal um angeborene, im Verlauf zunehmende Skelettveränderungen handeln kann: Diagnoseverdacht durch Röntgendiagnostik, Diagnosesicherung durch molekulargenetische Untersuchung. Beispiele: »Progressive pseudorheumatische Arthropathie des Kindesalters (PPAC), Camptodactylie-Arthropathie-Coxa-vara-Perikarditis-Syndrom (CACP).

Ausführliche Texte zu den seltenen rheumatischen Erkrankungen im Kindesalter gibt es im Internet: [www.rheuma-lige.de/seltene](http://www.rheuma-lige.de/seltene)

Autoren:

Dr. med. Hartmut Michels in Zusammenarbeit mit Dr. med. Renate Häfner, Kinderrheumazentrum Garmisch-Partenkirchen

Die Rheuma-Liga ist die größte Gemeinschaft und Interessenvertretung rheumakranker Menschen in Deutschland. Wir informieren und beraten fachkompetent und frei von kommerziellen Interessen. Weitere Informationen:

**Info-Hotline 01804 – 60 00 00**

(20 ct. pro Anruf aus dem deutschen Festnetz, max. 42 ct. pro Anruf aus den Mobilfunknetzen)

[www.rheuma-liga.de/seltene](http://www.rheuma-liga.de/seltene)

Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.  
[www.lupus.rheumanet.org](http://www.lupus.rheumanet.org) • Telefon 0202 – 4 96 87 97

Sklerodermie Selbsthilfe e.V.  
[www.sklerodermie-sh.de](http://www.sklerodermie-sh.de) • Telefon 07131 – 3 90 24 25

Herausgeber:

**Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.**  
Maximilianstr. 14 • 53111 Bonn

[www.rheuma-liga.de](http://www.rheuma-liga.de) • eMail: [bv@rheuma-liga.de](mailto:bv@rheuma-liga.de)

1. Auflage 2011 – 20.000 Exemplare  
Drucknummer: MB 3.19/BV/03/2011

Mit freundlicher Unterstützung der KKH-Allianz

