

BOALA MIXTĂ DE ȚESUT CONJUNCTIV

Dr Camelia Badea

Spitalul clinic Colentina

Medicina interna II

DEFINIȚIE

- Combinație de aspecte ale :
 - lupus eritematos sistemic
 - scleroză sistemică
 - polimiozită
 - ? poliartrită reumatoidă
- Anticorpi anti-nRNP
- Descrisă în 1972 ce către SHARP

COLAGENOZE NEDIFERENȚIATE

- Aspect clinic al unei boli de colagen (ex. sindrom reumatoid)
- Autoanticorpi nespecifici (ex. anticorpi antinucleari)
- Datele sunt insuficiente pentru un diagnostic precis

COLAGENOZE MIXTE

- sindrom overlap -

- Criterii pentru o boală (ex. lupus eritematos sistemic)
- Elemente specifice altei boli (ex. factor reumatoid + leziuni erozive) = **rupus** !
- Aspect prezent la debut
- Aspect ce apare după debutul unei anumite boli (în 25% din colagenoze)
- Sindromul Sjogren !!- asociere ↑↑↑↑

INCIDENȚA BMTC

- Femei de 15 ori mai mult !
- Vârsta 30-40 ani (limite 5-80 ani)
- Frecvența :
LES ↑↑↑ - BMTC ↑ - SS/PM
- Prevalența: 3.8/100000 locuitori

ETIOPATOGENIE

- Cauza – necunoscuta
- Factori de mediu: siliciu, clorura de vinil
- Factori genetici: HLA DR2, HLA DR4
- Factori hormonal: estrogeni

ASPECT CLINIC

DEBUT

- de obicei insidios – artralгии fenomen Raynaud, edem mână
rar febră
- foarte rar acut febril

Manifestari Clinice	Frecventa
Artrita/artralgii	95
Sdr Raynaud	85
Hipomotilitate esofagiana	67
Fibroza pulmonara	67
Edem de mana	66
Miozita	63
Adenopatii	39
Rash malar	38
Sclerodactilie	33
Febra	33
Serozita	27
Hepatomegalie	19
Splenomagalie	15
Afectare renala	10
Afectarea neurologica	10

EDEM AL MÂINII DEGETE “ÎN CÂRNĂCIOR”



© www.rheumtext.com - Hochberg et al (eds)

DEGETE "ÎN CÂRNĂCIOR"

- boala mixtă de țesut conjunctiv
- stadii precoce ale SS

Mâini în BMTC : DM + SS

DM - eritem Gottron,

SS - sclerodactilie, degete fixate în flexie



Manifestari articulare si musculare

- Artrite/artralгии – IF, MCF,
- Pattern – PR cu artrita eroziva + FRpoz
- Radiologic: mici eroziuni marginale
- Tenosinovita flexorilor degetelor
- Mialгии/miozita – musculatura proximala

Manifestari digestive

- Hipomotilitate esofagiana

- Rar:
 - vasculita mezenterica
 - sdr de malabsorbție
 - sindrom Budd Chiari
 - hepatita autoimuna

Manifestari pulmonare

- Fibroza pulmonara interstitiala (67%)
- Hipertensiunea pulmonara (23%)
- RAR:
- Revarsate pleurale
- Alveolita hemoragica
- Pneumonii de aspiratie

clinic	BMTC	LES	SS	PM
Raynaud	+++	+	+++	+
Esofag	+++	±	+++	±
FID	+++	+	+++	±
Artrita	+++	+++	+	±
Miozita	+++	+	+	+++
Scleroza difuză	±	±	+++	±
Renal	+	+++	+++	±

PARA-CLINIC	BMTC	LES	SS	PM
Leucopenie	++	++++	0	0
Anti-U1 RNP	+++	+	0	0
Anti-ADNds	+	++++	0	0
Anti-Sm	±!!	+++	0	0
Anti-Jo1	0	0	0	+++

Ac anti U1 RNP

Autoanticorpi ce au drept țintă antigene nucleare solubile (extractable nuclear antigens = ENA).

Anticorpii anti-U1nRNP și Sm sunt îndreptați împotriva unor antigene care aparțin grupului de ribonucleoproteine mici (snRNP).

Acestea sunt complexe formate din ARN cu un conținut înalt de uridină (U-RNA) și proteine având o greutate moleculară de 9-70 kDa.

Prin cromatografie se evidențiază 5 tipuri de U-RNA: U1, U2, U4, U5 și U6. Particulele de U-nRNP conțin 6 proteine core sau Sm (B, B', D, E, F, G), iar U1-RNP conține în plus proteine specifice (70K, A, C).

Anticorpii anti - U1 RNP reacționează cu una sau mai multe proteine specifice în timp ce anticorpii anti-Sm reacționează cu una sau mai multe proteine core.

Criteria de diagnostic in BMTC

Serologic

Anticorpi anti U1RNP titru > 1/1600

Clinic

Edem de mana

Artrita/sinovita

Miozita

Sd Raynaud

Acroscleroza

Criteria serologic + 3 criterii clinice

PROGNOSTIC

- În general mai bun decât al bolilor din care este alcătuit sindromul
- Leziunea pulmonară (HTP) conferă cel mai sever prognostic

TRATAMENT

- **Antiinflamatorii**
- **In funcție de manifestarea principală – antimalarice**
 - **corticoterapie**
 - **ciclofosfamida**
- **Răspuns bun la corticoterapie**

Tratament

Manifestari clinice	Tratament
Artralгии, mialгии, fatigabilitatea	AINS, Hidoxicloroquine, doza mica de cortizon
Artrita	AINS, Hidoxicloroquine, MTX
Sdr Raynaud	Blocanti de Ca, vasodilatatoare, prostaglandine, inhibitori de endotelina in forme severe
Miozita	Severa – doza mare cortizon Cronic – doza mica cortizon MTX, azatioprina – in forme severe
Disfagia /hipomotilitatea esofagiana	Prokinetice Inhibitori de pompa
Fibroza pulmonara	Doze mici/medii cortizon ciclofosfamida