

ENMC-Workshop no. 239: Klinisch-pathologische classificatie van Dermatomyositis.
14-16 december 2018 in Hoofddorp

Organisatoren: Prof. W. Stenzel, Dr Y. Allenbach, Dr A. Mammen, Prof. O. Benveniste

Deelnemers: Jiri Vencovski, Tsjechië; Yves Allenbach, Frankrijk; Olivier Benveniste, Frankrijk; Olivier Boyer, Frankrijk; Lisa Christopher-Stine, VS; Jan De Bleecker, België; Ingrid de Groot, Nederland; Marianne de Visser, Nederland; Livia Casciola-Rosen, VS; Manabu Fujimoto, Japan; Cyril Gitiaux, Frankrijk; Janine Lamb, Verenigd Koninkrijk; Ingrid Lundberg, Zweden; Andrew Mammen, VS; Ichizo Nishino, Japan; Albert Selva-O'Callaghan, Spanje; Werner Stenzel, Duitsland; Guochun Wang, China; Lucy Wedderburn, Verenigd Koninkrijk; Victoria Werth, VS; Océane Landon-Cardinal, Canada; Josefine Radke, Duitsland; Jan Damoiseaux, Nederland.

Bij deze workshop troffen diverse experts op het gebied van myositis elkaar: neurologen, reumatologen, dermatologen, neuropathologen, genetici, spierpathologen en een patiënt bereikten overeenstemming over de nieuwe diagnostische aanbevelingen voor Dermatomyositis.

Alle experts waren het erover eens dat testen op myositis-specifieke antistoffen (ook wel MSA genoemd, zoals TIF-1 γ , Mi-2, NXP2, MDA5 en SAE) noodzakelijk is bij diagnostisch onderzoek van DM patiënten. Bovendien werd benadrukt dat de aanwezigheid van antistoffen voldoende kan zijn voor het vaststellen van de diagnose van bepaalde subtypes van DM, die een karakteristieke klinische, pathologische (= door de ziekte veroorzaakt) en zelfs histologische (= studie van weefsel onder microscoop) verschijningsvorm hebben. Als een patiënt 'klassieke' huidafwijkingen heeft, passend bij DM (bijv. de DM-uitslag), spierzwakte en een aan DM gerelateerde MSA, dan kan de diagnose Dermatomyositis gesteld worden zonder het verrichten van een spierbiopsie. Daarnaast kan men de diagnose DM ook stellen als er sprake is van karakteristieke huidafwijkingen, zowel klinisch als in een huidbiopt, in combinatie met een myositis-specifieke antistof, ook als er geen sprake is van spierzwakte. Binnenkort zal er een publicatie verschijnen van de hand van een internationaal expertteam van huidartsen over meer gedetailleerde DM-achtige huidafwijkingen en histologische bevindingen zoals die worden aangetroffen in een biopt van de aangedane huid van een DM-patiënt.

Alle experts waren het er zonder meer over eens dat de spierbiopsie nog steeds een zeer waardevolle methode is en daarmee de gouden standaard voor diagnostiek. Dit betekent dat deze procedure doorgaans wordt beschouwd als de beste test om de diagnose DM te stellen. Nieuwe methoden waarbij specifieke antigenen in de weefsels van patiënten worden gevonden met behulp van antistoffen vergroten de kans op een juiste histologische diagnose, maar de diagnostische precisie van autoantistoftests is op dit moment nog niet erg hoog.

Met name in TIF-1 γ positieve DM-patiënten kan een spierbiopsie in combinatie met de leeftijd van de patiënt helpen om in te schatten of hij het risico loopt op het hebben of ontwikkelen van kanker. Helaas is TIF-1 γ nog niet een echt betrouwbare tumormarker.

Maar de experts bevelen wel aan om bij oudere patiënten met T1F-1γ positieve DM altijd screening op kanker te verrichten.

Tenslotte werd er tijdens de workshop gediscussieerd over de classificatie van het anti-synthetase syndroom (ASS). Recente wetenschappelijke gegevens die werden gepresenteerd tijdens deze en een eerdere ENMC workshop, lieten duidelijk de verschillen zien tussen DM en ASS. Alle aanwezigen waren het erover eens dat ASS een apart subtype is, qua oorzaak duidelijk anders dan DM. Desondanks moet ASS nog steeds als een DM-gerelateerd syndroom worden beschouwd, omdat beide aandoeningen klinische en pathologische kenmerken gemeen hebben. Na een discussie over het al dan niet opnemen van ASS-patiënten in klinische trials voor DM werd voorgesteld ten aanzien van ASS-patiënten een aparte evaluatie te verrichten met betrekking tot de uitkomst en prognose.