



ΛΑΪΚΟ

ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ

ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ

ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΓΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΑ
ΝΟΣΗΜΑΤΑ

ΜΙΚΤΗ ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΕΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ

1. Τι είναι η Μικτή Νόσος του Συνδετικού Ιστού;

- Αυτοάνοση διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από κλινικά ευρήματα τριών διαφορετικών ρευματολογικών νοσημάτων: του **Συστηματικού Ερυθηματώδους Λύκου**, του **Σκληροδέρματος** και της **Πολυμυοσίτιδας**.
- Μερικοί ασθενείς μπορεί να εμφανίζουν επίσης συμπτώματα **Ρευματοειδούς Αρθρίτιδας**.
- Μερικοί την κατατάσσουν στα Σύνδρομα Αλληλοεπικάλυψης.

2. Πόσο συχνή είναι και ποιους προσβάλλει;

- Σπάνια νόσος (2,7% των αυτοάνοσων).
- Ιδιαίτερη προτίμηση στις γυναίκες < 30 ετών.

3. Τι προκαλεί τη νόσο;

- Η ακριβής αιτία παραμένει άγνωστη.
- Η υπέρμετρη ενεργοποίηση του ανοσολογικού συστήματος οδηγεί στην παραγωγή αντισωμάτων που στοχεύουν συστατικά του πυρήνα των κυττάρων (U1-RNP: σύμπλοκα πρωτεϊνών και RNA). **Τα αντισώματα αυτά μπορεί να προηγούνται έως και ένα έτος της εμφάνισης των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου! Εν τούτοις δεν είναι σίγουρα παθογόνα. Είναι απλά δείκτης της νόσου**

4. Ποια όργανα προσβάλλει;

- **Δέρμα:** Φαινόμενο Raynaud, Οίδημα των δακτύλων, Εξάνθημα δηλωτικό Συστηματικού Ερυθηματώδους Λύκου (φωτοευαίσθητο, εξέρυθρο), Αλλοιώσεις όπως αυτές που εμφανίζονται στο Σκληρόδερμα.
- **Αρθρώσεις/Μύες:** Αρθραλγίες/αρθρίτιδα, Μυϊκή αδυναμία με ↑CPK και ↑ηπατικών ενζύμων.
- **Οισοφάγος:** Δυσφαγία, Γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, Οισοφαγίτιδα.
- **Πνεύμονες:** Πνευμονική Ίνωση, Πνευμονική Αρτηριακή Υπέρταση.
- **Καρδιά:** Προσβολή του περικαρδίου, με εκδήλωση περικαρδίτιδας.
- **Νεφροί:** Στο 30% περίπου, κυρίως με τη μορφή μεμβρανώδους σπειραματονεφρίτιδας, η οποία καταλήγει σε νεφρική ανεπάρκεια.
- **Δευτεροπαθές Σύνδρομο Sjögren:** Περίπου στο ¼ των ασθενών, με εκδηλώσεις ξηροστομίας και ξηροφθαλμίας.

5. Πως γίνεται η διάγνωση;

- Ιστορικό, κλινική εξέταση
- Αύξηση δεικτών φλεγμονής
- Anti-U1-RNP αντισώματα (+)
- Συχνά ANA (+) και RF (+)

6. Πως αντιμετωπίζεται;

- Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει ειδική θεραπεία.
- Η θεραπεία είναι συμπτωματική. Θεραπεύομε το μάλλον πάσχον όργανο και το μάλλον προέχον σύμπτωμα.
- Γλυκοκορτικοειδή: μεγάλη αποτελεσματικότητα, ιδιαίτερα όταν συγχորηγούνται με ανθελονοσιακά φάρμακα.
- Μερικοί ασθενείς απαιτούν μακροχρόνια χορήγηση ανοσοκατασταλτικών παραγόντων για αρθρίτιδα, μυοσίτιδα πνευμονική ίνωση, και αγγειοδιασταλτικών φαρμάκων για πνευμονική υπέρταση



LAIKO

GENERAL HOSPITAL
UNIVERSITY OF ATHENS

MEDICAL SCHOOL
PATHOPHYSIOLOGY CLINIC

CENTRE OF EXPERTISE FOR RARE AND COMPLICATED DISEASES

MIXED CONNECTIVE TISSUE DISEASE (MCTD)

1. What is MCTD?

- Autoimmune disorder, characterized by clinical features of three different rheumatic diseases: **Systemic Lupus Erythematosus**, **Scleroderma**, **Polymyositis**.
- Also, some patients appear symptoms of **Rheumatoid Arthritis**.
- Many clinicians consider MCTD as an Overlap Syndrome.

2. How frequent is MCTD and who is affected?

- Rare disease (2,7% of autoimmune diseases).
- Mainly in women < 30 years old.

3. What causes MCTD?

- The exact underlying cause remains unknown.
- The upregulation of immune system leads to antibodies' production against nucleolar components of cells (U1-RNP: complexes of proteins and RNA). **These antibodies can be found in patient's serum, up to one year before the appearance of the disease's manifestations! However they are non-pathogenic. They simply serve as disease biomarker.**

4. Which organs does MCTD affect?

- **Skin:** Raynaud Syndrome, puffy fingers, Lupus-like rash(sensitive to light, reddish), Scleroderma-like skin changes.
- **Joints/Muscles:** Arthralgias/arthritis, Muscular weakness with \uparrow CPK and \uparrow liver enzymes.
- **Esophagus:** Difficulty in swallowing, Gastroesophageal reflux, Esophagitis.
- **Lungs:** Pulmonary Fibrosis, Pulmonary Arterial Hypertension.
- **Heart:** Pericarditis.
- **Kidneys:** Membranous glomerulonephritis, in approximately 30% of patients, which progresses to kidney failure.
- **Secondary Sjogren's Syndrome:** In $\frac{1}{4}$ of patients, with clinical manifestations of dryness of mouth and eyes.

5. How is MCTD diagnosed?

- Patient's history and clinical examination
- Elevated markers of inflammation
- Anti-U1-RNP antibodies (+)
- Frequently ANA (+) and RF (+)

6. How is MCTD treated?

- Currently, there is no available cure for MCTD.
- Medication is symptomatic. We treat the rather involved organ and the rather predominant symptom
- Glucocorticoids: very effective, especially when they are co-administered with antimalarial treatment.
- Some patients require long term use of immunosuppressant medications for arthritis, myositis, pulmonary fibrosis as well as vasodilating agents for pulmonary arterial hypertension