

## Kollagenosen – aktuelle Einblicke in Diagnostik, Therapie und Komorbiditäten.

Zusammenfassung des Vortrages von Peter Maximilian Heil, Wien

Jahrestagung der ÖADF in Wien, Erste Campus Wien, 29.-31. Mai 2025.

Kollagenosen umfassen ein breites Spektrum von Autoimmunerkrankungen mit dermatologischer Relevanz. Der Lupus erythematoses (LE), die Dermatomyositis (DM) sowie das Antiphospholipid-Antikörpersyndrom (APLAS) stellen zentrale Krankheitsbilder dar.

In der Frühphase der LE-Entwicklung, insbesondere des systemischen LE (SLE), kann die Abgrenzung gegenüber autoinflammatorischen Syndromen schwerfallen: Zum einen, weil Symptome wie Fieber, Erschöpfung und Gelenkschmerzen unspezifisch sind, zum anderen, weil serologische Tests (ANA, ENA, dsDNA) noch negativ ausfallen können. Eine therapeutische Entscheidung basiert hier häufig auf klinischer Erfahrung und dynamischer Reevaluation. Wenn Kollagenosen-typische Symptome wie das Raynaud-Syndrom hinzutreten, kann der frühzeitige Einsatz von Hydroxychloroquin gerechtfertigt sein.

Bei allen Formen des cutanen LE (CLE) ist ein konsequenter Sonnenschutz inkl. UV-Kleidung von zentraler Bedeutung. Bei milder Ausprägung kann eine topische Therapie (initial Kortikosteroide, gefolgt von Calcineurin-Inhibitoren) ausreichen. Reicht dies nicht aus oder ist der Befund schon initial ausgeprägter, dann ist derzeit Hydroxychloroquin (HCQ) als Erstlinientherapie vorgesehen. Ophthalmologische Basisbefunde (Funduskopie, Perimetrie, optische Kohärenztomographie) sollten bei Therapiebeginn sowie ab dem 5. Jahr jährlich erfolgen (bei Vorliegen von Risikofaktoren wie eingeschränkter Nierenfunktion oder Adipositas von Beginn an jährlich). Zudem sollten CLE-Patienten etwaigen Nikotinkonsum vollends einstellen, da dieser sowohl CLE fördert als auch die Wirkung von HCQ einschränkt.

Bei therapierefraktären LE/SLE-Verläufen kommt neben bewährten Substanzen (z. B. Mycophenolat Mofetil, Methotrexat, Azathioprin, Belimumab, Thalidomid) neuerdings auch Anifrolumab (Blockade des Typ-I-Interferonrezeptors) zum Einsatz (für SLE zugelassen, bei CLE derzeit noch off-label).

Beim Raynaud-Syndrom gilt grundsätzlich, dass dieses auch bei asymptomatischen Patient:innen in Richtung einer Kollagenose abgeklärt werden sollte (Serologie, Kapillarmikroskopie) und im Verlauf reevaluiert werden sollte.

Die DM manifestiert sich dermatologisch im Vollbild typischerweise mit lividen Gottron-Papeln über den Fingergelenken der Hände, mit dem heliotropen Erythem des Gesichtes

## Systemic collagen vascular diseases – Current insights into diagnostics, treatment, and comorbidities

Summary of the presentation by Peter Maximilian Heil, Vienna.

Annual Conference of the ÖADF in Vienna, Erste Campus Vienna, May 29–31, 2025

Collagen vascular diseases encompass a broad spectrum of autoimmune-mediated disorders with dermatological relevance. Systemic lupus erythematosus (SLE), dermatomyositis (DM), and the antiphospholipid antibody syndrome (APS/APLAS) represent important clinical entities within this group.

In the early phase of lupus erythematosus development, particularly in systemic lupus erythematosus (SLE), it can be challenging to distinguish the disease from autoinflammatory syndromes. This is due, on the one hand, to the nonspecific nature of symptoms such as fever, fatigue, and joint pain, and on the other hand, to the possibility that serological markers (e.g., ANA, ENA, and anti-dsDNA antibodies) may still be negative at this stage. Therapeutic decisions in such cases often rely on clinical expertise and dynamic re-evaluation. If symptoms typical of connective tissue diseases, such as Raynaud's phenomenon, emerge, the initiation of hydroxychloroquine therapy may be justified.

In all forms of cutaneous lupus erythematosus (CLE), consistent photoprotection, including the use of UV-protective clothing, is of central importance. In cases with mild disease activity, topical therapy — initially with corticosteroids, followed by calcineurin inhibitors — may be sufficient. If this approach is inadequate or if lesions are pronounced at presentation, hydroxychloroquine (HCQ) is currently considered the first-line systemic therapy.

Baseline ophthalmologic assessments (including fundoscopy, visual field testing, and optical coherence tomography) should be performed at the start of therapy and annually from year 5 onward. In patients with risk factors (e.g., renal impairment or obesity), annual screening should begin with treatment initiation.

Additionally, patients with CLE should completely discontinue nicotine use, as smoking not only promotes CLE, but also reduces the efficacy of HCQ.

In therapy-refractory cases of LE/SLE, in addition to established agents such as mycophenolate mofetil, methotrexate, azathioprine, belimumab, and thalidomide, the recently approved anifrolumab — a type I interferon receptor blocker — is now also being used. Anifrolumab is approved for SLE, while its use in CLE is currently off-label.

und dem Shawl-Sign des Décolleté und der Schultern. Ihre Klassifikation erfolgt gemäß Lundberg als Teil des Terminus Idiopathisch-Inflammatorischen Myopathien (zur Abgrenzung von z.B. metabolischen oder medikamentös-toxischen Myopathien). Das hohe Tumor-Risiko (30% Tumorentstehung binnen drei Jahren ab Diagnose, bei Vorliegen von TIF1γ-Antikörpern bis knapp 90%) erfordert ein jährliches, multi-disziplinäres Tumorscreening.

Jede Kollagenose kann im Verlauf eine Lungenfibrose (=Interstitial Lung Disease = ILD) entwickeln, weshalb bei Diagnosestellung Basisbefunde erhoben werden sollten; hierbei reicht ein konventionelles Thorax-Röntgen nicht aus, eine High-Resolution-Computertomografie ist nötig, ebenso eine DLCO-Lungenfunktion.

Das APLAS stellt eine zwar seltene aber wichtige Komorbidität dar, die sich sowohl kutan als auch z.B. kardiovaskulär (Libman-Sacks-Endokarditis, Insult) manifestieren kann. Die dermatologische Therapie erfolgt in der Akutsituation mittels i.v. Prostanoiden, s.c. Heparin in therapeutischer Dosierung sowie Acetylsalicylsäure. Im weiteren Verlauf wird dann Heparin durch Phenprocoumon ersetzt (direkte orale Antikoagulantien spielen beim APLAS keine Rolle).

Für schwangere Kollagenosen-Patientinnen kommen Therapien wie HCQ, Azathioprin oder systemisches Kortison in Betracht; eine strenge Nutzen-Risiko Abwägung ist in jedem Einzelfall nötig.

Besondere Aufmerksamkeit muss hier den Feten von Müttern mit Ro (SSA)-Antikörpern gelten, da das Antigen zu diesen Antikörpern im fetalen Reizleitungssystem noch exprimiert ist. Dies kann zu fetalen AV-Blocks bis zum intrauterinen Tod führen. Ein Erstkontakt zu spezialisierten Zentren sollte im Idealfall schon bei Planung einer Schwangerschaft erfolgen.

Redaktionelle Erstellung: Unter Zuhilfenahme von KI (siehe Impressum)

Wir danken Herrn Dr. Heil für die Überarbeitung des Beitrages

**Korrespondenz:** editors@skinonline.at

With respect to Raynaud's phenomenon, it is generally recommended that even asymptomatic patients be evaluated for an underlying connective tissue disease, including serological testing and nailfold capillaroscopy, with regular re-evaluation over time.

DM typically presents with violaceous Gottron's papules over the finger joints, the heliotrope rash of the face, and the "shawl sign" involving the décolleté and shoulders. According to the Lundberg classification, DM is considered part of the group of idiopathic inflammatory myopathies (IIMs), helping to distinguish it from other myopathies, such as metabolic or drug-induced/toxic myopathies.

Due to its high paraneoplastic risk (with malignancies occurring in approximately 30% of patients within three years of diagnosis and in up to 90% of those positive for anti-TIF1γ antibodies), annual, multidisciplinary cancer screening is warranted.

Any collagen vascular disease can, over time, lead to the development of pulmonary fibrosis, i.e., interstitial lung disease (ILD). Therefore, at the time of diagnosis, baseline pulmonary assessments should be performed. A conventional chest X-ray is insufficient for this purpose—a high-resolution computed tomography (HRCT) scan is required, along with a DLCO pulmonary function testing.

APLAS is a rare but clinically significant comorbidity that can manifest both cutaneously and in other organ systems, particularly the cardiovascular system—for example, as Libman-Sacks endocarditis or stroke.

Dermatologic management includes intravenous prostanoids, therapeutic-dose subcutaneous heparin, and acetylsalicylic acid. In the long-term treatment, heparin is replaced with phenprocoumon. Direct oral anticoagulants are not recommended in APLAS.

For pregnant patients with collagen vascular diseases, therapies such as HCQ, azathioprine, or systemic corticosteroids may be considered. A careful, case-by-case risk-benefit assessment is essential in each individual situation.

Particular attention must be paid to fetuses of mothers positive for Ro (SSA) antibodies, as the antigen targeted by these antibodies remains expressed in the fetal cardiac conduction system. This can lead to fetal AV-blocks, potentially progressing to intrauterine fetal death.

Ideally, specialist consultation at an experienced center should take place before conception, during pre-pregnancy planning. Editorial production: With the help of AI (see legal notice, impressum)

We would like to thank Dr. Heil for revising this article.

**Correspondence:** editors@skinonline.at