



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro>

Blau syndrom

Verzija

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Općenito, za dijagnosticiranje Blau sindroma, koristi se slijedeći pristup:

- Klinička sumnja: Relevantno je razmotriti Blau sindrom kada dijete ima kombinaciju simptoma (zglobovi, koža, oči) koji čine tipičnu kliničku trijadu. Potrebno je detaljno ispitati anamnezu porodice, obzirom da je Blau sy veoma rijetka bolest, te se nasljeđuje se po autosomno dominantnom obrascu.
- Prikaz granuloma: kako bi se postavila dijagnoza Blau sindroma/EOS-a neophodno je prisustvo tipičnih granuloma u zahvaćenom tkivu. Granulomi se mogu vidjeti na biopsiji kožnih lezija ili upaljenih zglobova. Ostali uzroci granulomatozne upale (kao što su tuberkuloza, imunodeficijencija ili druge upalne bolesti poput vaskulitisa) trebaju da budu isključene detaljnim kliničkim pregledom, odgovarajućom krvnim analizama, slikovnim tehnikama i drugim tetsovima.
- Genetske analize: u posljednjih nekoliko godina moguće je izvršiti genetske analize pacijenata kako bi se provjerila prisutnost mutacije, koja se smatra odgovornom za razvoj Blau sindroma/EOS-a.

2.2 Kolika je važnost testova?

- Biopsija kože: biopsija kože uključuje odstranjivanje tankog komadića tkiva kože i vrlo se lako izvodi. Ako biopsija kože pokaže granulome, postavlja se dijagnoza Blau sindroma postavlja, ali nakon isključivanja svih drugih bolesti koje se povezuju sa stvaranjem granuloma.
- Krvne pretrage: krvne pretrage važne su kako bi se isključile druge bolesti koje mogu biti povezane s granulomatoznom upalom (kao što je imunodeficijencija ili Crohn-ova bolest). Važne su i kako bi se vidjela raširenost upale i procijenila zahvaćenost ostalih organa (kao što su

bubrezi ili jetra). c) Genetski testovi: jedini test koji potvrđuje dijagnozu Blau sindroma je genetski test koji pokazuje prisutnost mutacije gena NOD2.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Bolest se ne može izliječiti, ali se može tretirati lijekovima koji kontrolišu upalu zglobova, očiju i svih zahvaćenih organa. Cilj liječenja je kontrola simptoma i zaustavljanje dalje progresije bolesti.

2.4 Koji se lijekovi koriste?

Trenutno nema podataka koji pokazuju optimalan tretman Blau sindroma/EOS-a. Problemi sa zglobovima često se mogu tretirati protuupalnim ne-steroidnim lijekovima i metotreksatom. Metotreksat je poznat po svojoj mogućnosti da kontroliše artritis kod mnoge djece s juvenilnim idiopatskim artritismom; njegova efektivnost u tretiranju Blau sindroma može biti manje izražena. Uveitis je veoma teško kontrolisati; lokalna terapija (steroidne kapi za oči ili lokalne injekcije steroida) za mnoge pacijente nisu dovoljne. Metotreksat nije uvijek dovoljno efikasan u kontrolisanju uveitisa, pa pacijenti trebaju uzimati kortikosteroide oralnim putem kako bi kontrolisali teške upale očiju. Kod pacijenata sa upalom očiju i/ili zglobova koja se teško kontroliše, te kod pacijenata čiji su unutrašnji organi zahvaćeni, može biti efikasno korištenje inhibitora-citokina poput TNF- α inhibitora (infiximab, adalimumab).

2.5 Koje su nuspojave terapije lijekovima?

Najčešće nuspojave koje se javljaju pri upotrebi metotreksata su mučnina i bolovi u stomaku na dan uzimanja. Krvne pretrage potrebne su kako bi se pratila funkcija jetre i broj leukocita. Kortikosteroidi su povezani sa mogućim nuspojavama kao što su dobijanje na težini, otok lica i promjene raspoloženja. Ako su steroidi propisani na duži vremenski period, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporoze, visoki krvni pritisak i dijabetes.

TNF- α inhibitori su novi lijekovi; mogu biti povezani s povećanim rizikom od infekcije, aktivacije tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. U razmatranju je i mogući rizik od razvoja maligniteta; trenutno ne postoje statistički podaci koji ukazuju na povećan rizik za razvoj malignih bolesti prilikom korištenja ovih lijekova.

2.6 Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?

Trenutno nema podataka koji predviđaju optimalnu dužinu liječenja. Najvažnije je kontrolisati upalu kako bi se spriječio nastanak oštećenja zglobova, gubitak vida ili oštećenje drugih organa.

2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili dodatnim terapijama?

Nije evidentiran takav oblik liječenja Blau sindroma/EOS-a.

2.8 Koji periodični pregledi su potrebni?

Djeca bi se regularno trebala kontrolisati (najmanje 3 puta godišnje) kod svog pedijatra-reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i prilagodio medicinski tretman. Također, važno je redovno posjećivati oftalmologa, a učestalost pregleda zavisi od težine i napredovanja upale oka. Djeca na terapiji trebala bi kontrolisati krv i urin najmanje dva puta godišnje.

2.9 Koliko dugo će trajati bolest?

To je doživotna bolest. Međutim, aktivnost bolesti može s vremenom fluktuirati.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (očekivani rezultat i tok) bolesti?

Dostupni podaci o dugoročnoj prognozi bolesti su veoma ograničeni. Neka djeca su praćena više od 20 godina i imala su gotovo normalan rast, normalan psihomotorni razvoj i dobar kvalitet života, uz dobro prilagođen medicinski tretman.

2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?

Ne, jer je ovo genetska bolest. Međutim, adekvatno medicinsko praćenje i liječenje, većini pacijenata omogućit će dobar kvalitet života. Postoje razlike u težini i razvoju bolesti među pacijentima sa Blau sindromom; trenutno nije moguće predvidjeti tok bolesti za svakog

pojedinačnog pacijenta.