



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE\\_FM/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro)

## Ziekte van Blau

Versie 2016

### 2. DIAGNOSE EN THERAPIE

#### 2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

Over het algemeen wordt de volgende aanpak gehanteerd voor de diagnose Blau syndroom:

Klinische verdenking: het is relevant om Blau syndroom te overwegen wanneer een kind de typische combinatie van symptomen (gewrichten, huid, ogen) van de klinische triade vertoont. Een zorgvuldige analyse van de familiegeschiedenis is van belang, omdat het een zeer zeldzame ziekte is die autosomaal dominant wordt overgedragen. Aantonen van granulomen: om de diagnose Blau syndroom/EOS te stellen, is de aanwezigheid van de typische granulomen in getroffen weefsels essentieel. Granulomen kunnen worden gezien in een biopsie van een huidletsel of van een ontstoken gewricht. Andere oorzaken van ontsteking met granulomen (zoals tuberculose, immuundeficiëntie of andere inflammatoire aandoeningen zoals sommige soorten vasculitis) moeten worden uitgesloten door grondig lichamelijk onderzoek, goede bloed- en beeldvormingsonderzoeken en andere tests. c) Genetische analyse: in de laatste jaren is het mogelijk geworden om een genetische analyse uit te voeren om de aanwezigheid van mutaties vast te stellen waarvan gedacht wordt dat ze verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van Blau syndroom/EOS.

#### 2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

a) Huidbiopsie: bij een huidbiopsie wordt een heel klein stukje weefsel van de huid weggenomen en dit is zeer eenvoudig uit te voeren. Als er in het huidbiopt granulomen aangetoond worden, kan de diagnose Blau syndroom gesteld worden, nadat alle andere aandoeningen die geassocieerd zijn met de vorming van granulomen zijn uitgesloten. b)

---

Bloedtest: bloedtests zijn belangrijk om andere ziekten uit te sluiten die tot granulomen kunnen leiden (zoals afweerstoornissen of de ziekte van Crohn). Ze zijn ook nuttig om de mate van de ontsteking te beoordelen en om te kijken of andere organen (zoals de lever of nieren) zijn aangetast. b) Genetische test: de enige test die zonder twijfel de diagnose Blau syndroom bevestigt, is een genetische test die de aanwezigheid van een mutatie in NOD2-gen aantoont.

### **2.3 Kan het behandeld of genezen worden?**

Het kan niet genezen worden, maar het kan behandeld worden met geneesmiddelen die de ontsteking in de gewrichten, ogen en andere getroffen organen, tegengaan. Het doel van de medicamenteuze behandeling is het onder controle houden van de symptomen en de progressie van de ziekte te stoppen.

### **2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?**

Er is op dit moment geen behandeling waarvan bewezen is dat deze optimaal is voor Blau syndroom/EOS. Gewrichtsproblemen kunnen vaak behandeld worden met ontstekingsremmende niet-steroïdale geneesmiddelen en methotrexaat. Methotrexaat staat bekend om zijn werkzaamheid bij vele kinderen met juveniele idiopathische artritis; de werkzaamheid bij het Blau syndroom kan iets minder effectief zijn. Uveïtis is zeer lastig te behandelen. Plaatselijke behandeling (met oogdruppels die cortisone bevatten of plaatselijke corticosteroid injecties) is bij een aantal patiënten niet voldoende. Ook methotrexaat is niet altijd voldoende effectief en patiënten moeten soms corticosteroiden slikken om een ernstige oogontsteking onder controle te krijgen.

Bij patiënten bij wie ontsteking van de ogen en/of gewrichten moeilijk te beheersen is en bij patiënten bij wie inwendige organen zijn aangedaan, kan het gebruik van cytokine-remmers, zoals TNF- $\alpha$ -remmers (infliximab, adalimumab) effectief zijn.

### **2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?**

De meest voorkomende bijwerkingen van methotrexaat zijn misselijkheid en buikpijn op de dag van inname. Bloedtests zijn nodig om de leverfunctie en het aantal witte bloedcellen te controleren.

---

Corticosteroiden worden geassocieerd met mogelijke bijwerkingen zoals gewichtstoename, het opzwellen van het gezicht en stemmingswisselingen. Als de steroiden gedurende een langere periode worden voorgeschreven, kunnen ze groeivertraging, osteoporose, hoge bloeddruk en diabetes veroorzaken.

TNF- $\alpha$ -remmers zijn recente geneesmiddelen; ze kunnen gepaard gaan met een verhoogd risico op infecties, activering van tuberculose en de mogelijke ontwikkeling van neurologische en andere immuunaandoeningen. Een mogelijk risico op het ontwikkelen van kwaadaardige tumoren is onderzocht, maar op dit moment zijn er geen statistische gegevens die een verhoogd risico op tumoren aantonen bij gebruik van deze geneesmiddelen.

## **2.6 Hoelang moet de therapie duren?**

Er zijn op dit moment onvoldoende gegevens om vast te stellen wat de optimale behandelingsduur is. Het is essentieel om de ontsteking onder controle te krijgen om te zorgen dat er geen gewrichtsbeschadiging, slechtiendheid of beschadigingen aan andere organen optreedt.

## **2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?**

Er is voor het Blauw syndroom/EOS geen evidentie voor dit soort van therapie.

## **2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?**

Kinderen moeten regelmatig (ten minste 3 keer per jaar) gezien worden door een kinderreumatoloog om de ziekte in de gaten te houden en de medische behandeling eventueel bij te stellen. Het is belangrijk om regelmatig naar de oogarts te gaan, hoe vaak hangt af van de ernst en het beloop van de oogontsteking. Kinderen die behandeld worden, moeten minimaal twee tot drie keer per jaar bloed- en urinetests ondergaan.

## **2.9 Hoelang duurt de ziekte?**

Het is een levenslange aandoening. De activiteit van de ziekte kan

---

echter schommelen.

### **2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?**

De beschikbare gegevens over de prognose op lange termijn zijn beperkt. Sommige kinderen zijn meer dan 20 jaar gevolgd en hebben vrijwel normale groei, normale psychomotorische ontwikkeling en een goede levenskwaliteit bereikt mits een goed ingestelde medische behandeling.

### **2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?**

Nee, want het is een genetische aandoening. Een goede medische controle en behandeling leveren echter de meeste patiënten een goede levenskwaliteit op. Er zijn verschillen in ernst en progressie van de ziekte tussen patiënten met Blau syndroom. Het is momenteel onmogelijk om te voorspellen hoe de ziekte bij een individuele patiënt zal verlopen.