https://printo.it/pediatric-rheumatology/BH/intro

ما هي متلازمة بلاو/داء الساركويد الشبابي

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

يُتبع النهج التالي بوجه عام لتشخيص متلازمة بلاو:
أ) الاشتباه السريري: من المهم وضع متلازمة بلاو في الحسبان عندما يظهر على الطفل مزيج من الأعراض (المفاصل، الجلد، العينين) من الثالوث السريري النمطي، كما يلزم النظر في إجراء بحث مفصل لتاريخ العائلة المرضي، وذلك نظراً إلى أن هذا المرض نادر للغاية ويورث بطريقة صبغية جسدية سائدة. ب) ظهور أورام حبيبية: من الضروري لتشخيص متلازمة بلاو/الساركويد المبكر (EOS) ظهور أورام حبيبية في الأنسجة المصابة، وهذه الأورام الحبيبية يمكن ملاحظتها في خزعة من إحدى آفات الجلد أو من المفصل الملتهب. يلزم استبعاد الأسباب الأخرى التي تؤدي للإصابة بالتهاب ورمي حبيبي (مثل السل أو نقص المناعة أو غيرها من الأمراض الالتهابية مثل الالتهابات الوعائية) من خلال الفحص السريري والفحوصات المناسبة مثل فحوصات الدم والتصوير بالأشعة وغيرها. ج) التحليل الجيني: خلال العامين الماضيين، كان من الممكن إجراء تحليل جيني للمرضى للتأكد من وجود الطفرات التي يُعتقَد أنها المسؤولة عن الإصابة بمتلازمة بلاو/الساركويد المبكر (EOS).

2-2 ما أهمية إجراء الفحوصات؟

أ) خزعة من الجلد: تتضمن الخزعة التي تؤخذ من الجلد إزالة جزء صغير للغاية من نسيج الجلد وهي أمر يسهل إجراؤه للغاية. وفي حالة ظهور أورام حبيبية في الخزعة المأخوذة من الجلد، يتم تشخيص الحالة على أنها متلازمة بلاو بعد استبعاد كافة الأمراض الأخرى التي يصحبها تكوّن ورم حبيبي. ب) تحليل الدم: تحاليل الدم من الأمور المهمة لاستبعاد الأمراض الأخرى التي يمكن أن يصحبها ظهور التهاب ورمي حبيبي (مثل نقص المناعة أو داء كُرون)، كما أنها مهمة لمعرفة مدى الالتهاب ولتقييم إصابة الأعضاء الأخرى (مثل الكلى أو الكبد).
ج) التحليل الجيني: وهو التحليل الوحيد الذي يؤكد بشكل قاطع تشخيص متلازمة بلاو والذي يُظهر وجود طفرة في الجين NOD2.

2-3 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من هذا المرض ولكن يمكن معالجته بأدوية تُسيطر على الالتهاب في المفاصل والعينين وأية أعضاء مصابة، والهدف من المعالجة بالأدوية هو السيطرة على الأعراض ووقف تطور المرض.

4-2 ما هي العلاجات؟

لا يوجد في الوقت الحالي أي دليل على العلاج الأمثل لمتلازمة بلاو/الساركويد المبكر (EOS)، غير الالتهاب مضادات باستخدام المفاصل مشاكل معالجة الغالب في ويمكن الستيرويدية anti-inflammatory-non steroidal drugs و الميثوتريكسات methotrexate؛ المفاصل التهاب على السيطرة على بقدرتها الميثوتريكسات تعرف حيث لدى كثير من الأطفال المصابين بالتهاب مفاصل الأطفال مجهول السبب، ولكن فعاليتها مع متلازمة بلاو قد تكون أقل وضوحاً. ومن الصعب للغاية السيطرة على الْتِهاب العِنَبِيّة؛ وقد لا تكون العلاجات الموضعية (قطرة العين الستيرويدية أو الحقن الستيرويدي الموضعي) كافية لكثير من المرضى، كما أن فعالية الميثوتريكسات في السيطرة على الْتِهاب العِنَبِيّة ليست دوماً كافية وقد يلزم المرضى تعاطي الكورتيكوستيرويدات corticosteroids عن طريق الفم للسيطرة على الالتهاب الشديد للعينين.

بالنسبة للمرضى الذين يعانون من التهابات في العينين و/أو المفاصل يصعب السيطرة عليها والمرضى الذين يعانون من إصابات في الأعضاء الداخلية، قد يكون استخدام مثبطات السيتوكين مثل مثبطات α-TNF (الإنفليكسيماب infliximab، الأداليموماب adalimumab) فعالاً بشكل معهم ً كبير.

5-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

تتمثل الآثار السلبية الأكثر شيوعاً للميثوتريكسات في الشعور بالغثيان والتلبك المعوي في يوم تعاطيها، ويلزم إجراء تحاليل دم لمراقبة وظائف الكبد وعدد كريات الدم البيضاء.

ويصحب العلاج بالكورتيكوستيرويدات آثاراً جانبية مثل زيادة الوزن وتورم الوجه وتقلب الحالة المزاجية، وفي حالة وصف الستيرويدات لفترة طوية، فإنها قد تتسبب في قمع النمو، وهشاشة العظام، وارتفاع ضغط الدم، ومرض السكري.

تعتبر مثبطات α-TNFمن الأدوية الحديثة؛ ويمكن أن يرتبط تعاطيها بزيادة خطر الإصابة بالعدوى وتفعيل مرض السل وإمكانية الإصابة بأمراض عصبية أو أمراض مناعية أخرى، كما نوقشَت احتمالية وجود خطر إصابة بأورام خبيثة؛ ولكن في الوقت الحالي لا توجد بيانات إحصائية تُثبت تزايد خطر الإصابة بالأورام الخبيثة عند تعاطي هذه الأدوية.

6-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

لا توجد في الوقت الحالي بيانات تدعم المدة المثلى للمعالجة، ولكن لا بد من السيطرة على الالتهاب من أجل الوقاية من تلف المفاصل أو فقد البصر أو تعرض أعضاء أخرى للتلف.

7-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا يوجد ما يدل على وجود هذا النوع من العلاج لمتلازمة بلاو/الساركويد المبكر (EOS).

8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟

يجب أن يرى الأطفال بانتظام (ثلاث مرات سنوياً على الأقل) أخصائي روماتيزم الأطفال لمراقبة السيطرة على المرض وتعديل العلاج الطبي، ومن المهم أيضاً إجراء زيارات منتظمة لطبيب العيون، ويعتمد تكرار هذه الزيارات على شدة التهاب العينين وتطوره. يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

9-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

يدوم هذا المرض مدى الحياة، ومع ذلك قد يتقلب نشاط المرض مع مرور الزمن.

10-2ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟

تعتبر البيانات المتاحة بخصوص مآل المرض على المدى الطويل محدودة، وهناك بعض الأطفال الذين خضعوا للمتابعة طوال أكثر من 20سنة ولقد حققوا نمواً طبيعياً إلى حد ما وتطور حركي نفسي طبيعي وحياة جيدة باستخدام العلاج الطبي الذي تم تكييفه ليُلائمهم بشكل جيد.

11-2 هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟

كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية، ومع ذلك، ستوفر المتابعة الطبية الجيدة والعلاج الطبي السليم لمعظم المرضى حياة جيدة، ومع ذلك هناك فروقات في شدة المرض وتطوره بين المرضى المصابين بمتلازمة بلاو؛ وبالتالي يستحيل في الوقت الحالي التنبؤ بمسار المرض بالنسبة لكل مريض على حدة.