



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

Blau综合征是一种什么样的疾病

第几版本2016

2. 诊断和治疗

2.1 如何诊断Blau综合征？

一般来说，Blau综合征诊断遵循以下原则：

a)临床疑诊：当患儿同时出现（关节、皮肤和眼睛症状）三联征的症状时，就要考虑Blau综合征的可能。需详细询问患儿的家族史，因为该病很罕见并且为常染色体显性遗传。

存在肉芽肿：受累组织中发现典型的肉芽肿才能诊断Blau综合征/早发性结节病。肉芽肿可以通过皮损或炎症关节的活检发现。其它可以导致炎性肉芽肿的疾病（比如结核病、免疫缺陷或像小血管炎的一些炎症疾病）需要通过临检、血检、影像学检查及其它的检查去排除。

c)基因分析：人们已经可以通过对病人的基因进行分析来证明导致Blau综合征/早发性结节病突变基因的存在。

2.2 Blau综合征需要哪些重要的检查？

a) 皮肤活检：指的是从皮肤上取走一块较小的组织。如果皮肤活检出现肉芽肿，那么在排除其它可以导致肉芽肿的疾病后就可以诊断Blau综合征。 b)血检：对于排除其它与肉芽肿性炎相关的疾病（如免疫缺陷或克隆恩病）来说，血检很重要。它对于评估炎症范围及脏器受累（比如肾和肝脏）非常重要。 c)基因检测：通过证明NOD2基因的突变可以明确诊断Blau综合征。

2.3 Blau综合征可以治疗或治愈吗？

Blau综合征不能治愈，但是可以使用药物去控制关节、眼部及其它受累脏器的炎症。药物治疗的目的就是控制症状以及阻止疾病的进展。

2.4 Blau综合征有哪些治疗方法？

目前尚无治疗Blau综合征/早发性结节病最佳方法。可以使用非甾体类抗炎药及甲氨蝶呤减轻关节症状。甲氨蝶呤可以控制幼年特发性关节炎患者的关节炎症。在治疗Blau综合征时，它的效果可能不明显。葡萄膜炎很难控制；局部治疗（类固醇滴眼液或局部注射类固醇）对于很多患者来说并不够。控制葡萄膜炎即使积极使用甲氨蝶呤也常不能奏效，患者需要口服糖皮质激素控制严重的眼部炎症。

对于那些较难控制的眼、关节炎症以及内脏受累的病人，使用细胞因子抑制剂如肿瘤坏死因子抑制剂（英夫利昔单抗、阿达木单抗）可能会起效。

2.5 使用药物治疗有哪些副作用？

甲氨蝶呤常见的副作用就是在服用后出现恶心及腹部不适。可以通过血检监测肝功及白细胞总数。皮质醇激素的副作用就是体重的增加、面部浮肿及情绪波动。如果长期使用激素会引起生长受限、骨质疏松、高血压及糖尿病。

肿瘤坏死因子抑制剂是一种新型药物；它会导致感染机率的增加、结核病灶活动，还可能会引起神经或其它免疫类的疾病。此外，有发生恶性肿瘤的潜在风险，但是目前还没有数据证明使用这些药物导致恶性肿瘤。

2.6 治疗Blau综合征持续多长时间？

目前并没有数据证明积极地治疗应该维持在多长时间。为了防止关节的损害、失明以及其它脏器的损害，控制炎症是必要的。

2.7 Blau综合征有其他非常规疗法或辅助治疗方法吗？怎么样？

目前并没有使用该疗法治疗Blau综合征的证据。

2.8 需要定期做哪些检查？

患儿应该经常（至少1年3次）于风湿科随诊，以便监测疾病的控制情况并且适当的调药。眼科门诊随诊也很重要，一般取决于眼部炎症的严重程度及进展情况。患儿应该每年至少进行两次血检和尿检。

2.9 Blau综合征会持续多长时间？

该病是一个终身性疾病。但是，疾病的活动度随年龄增长而波动。

2.10 Blau综合征的长期预后怎样？

关于该病长期预后的数据是有限的。有些孩子随诊了20多年，在精心的调整治疗下获得了健康的成长、精神运动性的正常发展和良好的生活质量。

2.11 Blau综合征可以痊愈吗？

不会，因为该病属于遗传性疾病。但是，经过规律的随诊和治疗大部分患者会有较好的生活质量。患有Blau综合征的患者，他们的病程进展和严重程度是因人而异的。疾病的过程是不可预测的。