



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

## Το σύνδρομο Blau

Έκδοση από 2016

### 2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

#### 2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Γενικώς, για τη διάγνωση του συνδρόμου Blau ακολουθείται η παρακάτω προσέγγιση:

α) Κλινική υποψία: Η διάγνωση του συνδρόμου Blau είναι σκόπιμο να διερευνάται, όταν ένα παιδί παρουσιάζει συνδυασμό συμπτωμάτων από την τυπική κλινική τριάδα (αρθρώσεις, δέρμα, μάτια). Πρέπει να γίνεται λεπτομερής έλεγχος του οικογενειακού ιστορικού, επειδή η νόσος είναι πολύ σπάνια και κληρονομείται ως σωματικός επικρατών χαρακτήρας. β) Ανάδειξη κοκκιωμάτων: Για να τεθεί η διάγνωση του συνδρόμου Blau / ΣΠΕ, είναι απαραίτητη η παρουσία των τυπικών κοκκιωμάτων σε κάποιο προσβεβλημένο ιστό. Τα κοκκιώματα μπορεί να αναγνωριστούν σε μια βιοψία δερματικής βλάβης ή φλεγμαίνουσας άρθρωσης. Άλλες αιτίες της κοκκιωματώδους φλεγμονής (όπως φυματίωση, ανοσοανεπάρκεια ή άλλα φλεγμονώδη νοσήματα, όπως ορισμένες αγγειίτιδες) πρέπει να αποκλεισθούν με την ενδελεχή κλινική εξέταση, τις κατάλληλες εξετάσεις αίματος, με απεικονιστικές και άλλες δοκιμές. γ) Γενετική ανάλυση: Την τελευταία διετία, επιτεύχθηκε η εφαρμογή μιας γενετικής ανάλυσης των ασθενών, για την αναγνώριση της παρουσίας των μεταλλάξεων που πιστεύεται ότι είναι υπεύθυνες για την εμφάνιση του συνδρόμου Blau / ΣΠΕ.

#### 2.2 Ποια είναι η σημασία των εργαστηριακών δοκιμασιών;

α) Βιοψία δέρματος: Η βιοψία δέρματος γίνεται εύκολα και συνίσταται στην αφαίρεση ενός μικρού κομματιού ιστού από το δέρμα. Αν η βιοψία δέρματος δείξει κοκκιώματα, η διάγνωση του συνδρόμου Blau τίθεται, αφού αποκλειστούν όλα τα άλλα νοσήματα που σχετίζονται με το σχηματισμό κοκκιωμάτων. β) Εξετάσεις αίματος: Οι εξετάσεις αίματος

---

είναι σημαντικές για τον αποκλεισμό άλλων νοσημάτων που μπορεί να σχετίζονται με κοκκιωματώδη φλεγμονή (όπως η ανοσοανεπάρκεια ή η νόσος Crohn). Είναι, επίσης, σημαντικές για την εκτίμηση της έκτασης της φλεγμονής και για την αξιολόγηση της συμμετοχής άλλων οργάνων (όπως των νεφρών ή του ήπατος). γ) Γενετική ανάλυση: Η μόνη δοκιμασία που επιβεβαιώνει σαφώς τη διάγνωση του συνδρόμου Blau είναι μια γενετική εξέταση που δείχνει την παρουσία μιας μετάλλαξης στο γονίδιο NOD2.

### **2.3 Θεραπεύεται; Ιάται;**

Δεν μπορεί να ιαθεί, αλλά μπορεί να αντιμετωπιστεί με φάρμακα που ελέγχουν τη φλεγμονή των αρθρώσεων, των οφθαλμών και κάθε άλλου προσβεβλημένου οργάνου. Η φαρμακευτική αγωγή έχει ως στόχο τον έλεγχο των συμπτωμάτων και την αναστολή της εξέλιξης της νόσου.

### **2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;**

Προς το παρόν, δεν υπάρχει καμία ένδειξη σχετικά με τη βέλτιστη θεραπεία του συνδρόμου Blau / ΣΠΕ. Τα προβλήματα από τις αρθρώσεις μπορούν συχνά να αντιμετωπίζονται με αντιφλεγμονώδη μη στεροειδή φάρμακα και μεθοτρεξάτη. Η μεθοτρεξάτη είναι γνωστή για την ικανότητά της να ελέγχει την αρθρίτιδα σε πολλά παιδιά με νεανική ιδιοπαθή αρθρίτιδα. Η αποτελεσματικότητά της στο σύνδρομο Blau μπορεί να είναι μικρότερη. Η ραγοειδίτιδα είναι πολύ δύσκολο να τεθεί υπό έλεγχο. Οι τοπικές θεραπείες (οφθαλμικές σταγόνες ή τοπική ένεση κορτικοστεροειδών) μπορεί να μην είναι αρκετές για πολλούς ασθενείς. Η αποτελεσματικότητα της μεθοτρεξάτης για τον έλεγχο της ραγοειδίτιδας δεν είναι πάντοτε επαρκής και οι ασθενείς μπορεί να χρειαστεί να πάρουν από το στόμα κορτικοστεροειδή, προκειμένου να ελεγχθεί μια σοβαρή φλεγμονή των οφθαλμών.

Σε ασθενείς που παρουσιάζουν δυσκολία στον έλεγχο της φλεγμονής των οφθαλμών ή και των αρθρώσεων και σε ασθενείς με προσβολή των εσωτερικών οργάνων, η χρήση αναστολέων των κυτταροκινών, όπως αναστολέων του TNF-α ( infliximab, adalimumab), μπορεί να είναι αποτελεσματική.

### **2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;**

Οι πιο συχνές ανεπιθύμητες ενέργειες που παρατηρούνται από τη

---

χρήση της μεθοτρεξάτης είναι ναυτία και κοιλιακή δυσφορία κατά την ημέρα της λήψης. Για την παρακολούθηση της ηπατικής λειτουργίας και του αριθμού των λευκών αιμοσφαιρίων απαιτούνται εξετάσεις αίματος. Τα κορτικοστεροειδή σχετίζονται με πιθανές παρενέργειες, όπως η αύξηση του σωματικού βάρους, το οίδημα του προσώπου και οι εναλλαγές της διάθεσης. Αν τα κορτικοστεροειδή χορηγούνται για παρατεταμένο χρονικό διάστημα, μπορεί να προκαλέσουν αναστολή της ανάπτυξης, οστεοπόρωση, αύξηση της πίεσης του αίματος και διαβήτη.

Οι αναστολείς του TNF-α είναι πρόσφατα φάρμακα. Ενδέχεται να σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο λοιμώξεων, με ενεργοποίηση της φυματίωσης και με την ανάπτυξη νευρολογικών ή άλλων ανοσολογικών νοσημάτων. Ο πιθανός κίνδυνος ανάπτυξης κακοήθων νοσημάτων συζητείται. Προς το παρόν, δεν υπάρχουν στατιστικά δεδομένα που να αποδεικνύουν αυξημένο κίνδυνο κακοήθων νοσημάτων από αυτά τα φάρμακα.

## **2.6 Πόσο διαρκεί η θεραπεία;**

Προς το παρόν, δεν υπάρχουν στοιχεία για τη βέλτιστη διάρκεια της θεραπείας. Ο έλεγχος της φλεγμονής είναι σημαντικός, προκειμένου να αποφευχθεί η βλάβη των αρθρώσεων, η απώλεια της όρασης ή η βλάβη άλλων οργάνων.

## **2.7 Τι ισχύει για τις μη συμβατικές ή τις εναλλακτικές θεραπείες;**

Δεν υπάρχουν ενδείξεις αναφορικά με τον τύπο της θεραπείας του συνδρόμου Blau / ΣΠΕ.

## **2.8 Ποιοι περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;**

Τα παιδιά πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά (τουλάχιστον 3 φορές το χρόνο) από τον παιδορευματολόγο τους για τον έλεγχο της νόσου και για τη ρύθμιση της ιατρικής θεραπείας. Είναι επίσης σημαντικό να επισκέπτονται τακτικά τον οφθαλμίατρο, με συχνότητα που εξαρτάται από τη σοβαρότητα και την εξέλιξη της φλεγμονής των οφθαλμών. Τα παιδιά που υποβάλλονται σε θεραπεία, πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο.

---

## **2.9 Πόσο διαρκεί η νόσος;**

Είναι μια ισόβια νόσος. Ωστόσο, η ενεργότητα της νόσου μπορεί να κυμαίνεται με το χρόνο.

## **2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;**

Τα διαθέσιμα δεδομένα σχετικά με τη μακροχρόνια πρόγνωση είναι περιορισμένα. Μερικά παιδιά έχουν παρακολουθηθεί για περισσότερα από 20 χρόνια και έχουν σχεδόν φυσιολογική αύξηση, φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη και μια καλή ποιότητα ζωής, ενώ παρουσιάζουν καλή προσαρμογή στην ιατρική θεραπεία.

## **2.11 Είναι δυνατή η πλήρης ίαση;**

Όχι, επειδή είναι γενετικό νόσημα. Ωστόσο, η καλή ιατρική παρακολούθηση και η θεραπεία εξασφαλίζουν, στην πλειοψηφία των ασθενών, μια καλή ποιότητα ζωής. Μεταξύ των ασθενών με σύνδρομο Blau υπάρχουν διαφορές ως προς τη σοβαρότητα και την εξέλιξη της νόσου. Προς το παρόν, είναι αδύνατο να προβλεφθεί η πορεία της νόσου για κάθε συγκεκριμένο ασθενή.