



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

## Blau syndrom

Version af 2016

### 2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

#### 2.1 Hvordan diagnosticeres det?

Generelt følges nedenstående tilgang til diagnosen Blau Syndrom:

a) Klinisk mistanke: Det er relevant at mistænke Blau Syndrom når et barn præsenterer sig med en kombination af symptomer (led, hud og øjne) fra den typiske kliniske triade. En detaljeret gennemgang af familiens sygehistorie er vigtig, da sygdommen er meget sjælden og nedarves i et autosomal dominant mønster. b) Fundet af granulomer: For at kunne stille diagnosen Blaus Syndrom/EOS skal man kunne påvise de typiske granulomer i det angrebne væv i kroppen.

Granulomerne kan ses på en vævsprøve fra et angrebet hudområde eller et led med artrit. Andre årsager til granulomatøs inflammation (såsom tuberkulose, immundefekt eller andre inflammatoriske sygdomme såsom nogle vaskulitter (inflammation i karvæggen) skal udelukkes gennem grundig undersøgelse, blodprøver, røntgen billeder og andre tests. c) Genetisk analyse: I de senere år er det gennem genetisk analyse blevet muligt at bestemme tilstedeværelsen af de mutationer som man mener er ansvarlige for udviklingen af Blau syndrom/EOS.

#### 2.2 Hvad er vigtigheden af forskellige prøver?

a) Vævsprøve fra huden: Herved fjernes et lille stykke hud, proceduren er let at udføre. Hvis vævsprøven viser granulomer og alle andre sygdomme med granulomdannelse kan udelukkes kan man stille diagnosen Blau syndrom. b) Blodprøver: Blodprøver er vigtige for at kunne udelukke andre sygdomme med granulom dannelse (såsom immundefekt eller Crohn´s sygdom). De er også vigtige for at kunne bestemme graden af inflammation og til at kunne sandsynliggøre om

---

andre væv såsom nyre og lever kan være påvirkede. c) Genetisk test: Den eneste test der entydigt kan diagnosticere Blau syndrom er en genetisk test med en påvisning af en mutation i NOD2 gen.

### **2.3 Kan sygdommen behandles eller kureres?**

Den kan ikke kureres, men den kan behandles med medicin, som kan kontrollere graden af inflammation i led, øjne og et hvert involveret organ. Målet med behandlingen er at kontrollere symptomerne og forhindre forværring i sygdommen.

### **2.4 Hvad består behandlingerne i?**

På nuværende tidspunkt findes der ikke evidens for hvilken behandling der hjælper patienter med Blau syndrom/EOS bedst. Ledproblemer kan ofte behandles med gigtsmertestillende medicin i form af NSAID eller methotrexat. Methotrexat er kendt for sin evne til at kontrollere artrit hos mange børn med børneleddegigt, mens det ved Blau syndrom formentlig er mindre effektivt. Regnbuehindebetændelse er svært at kontrollere; lokal behandling (binyrebarkhormon øjendråber eller lokal injektion) er ikke altid tilstrækkeligt og nogle patienter er nødt til at indtage binyrebarkhormon tabletter for at dæmpe alvorlig øjeninflammation.

Hos de patienter med svært behandlelig inflammation i øjne og/eller led og hos patienter med sygdom i indre organer kan behandling med cytokin hæmmere såsom TNF- $\alpha$  hæmmere ( infliximab, adalimumab) være effektive.

### **2.5 Hvilke bivirkninger er der til medicinsk behandling?**

De mest almindelige bivirkninger ved methotrexat behandling er kvalme og mavesmerter på dagen for indtagelsen. Desuden skal der jævnligt tages blodprøver for at kontrollere levertallene og antallet af hvide blodlegemer. Binyrebarkhormon kan medføre øget vægt, hævelse af ansigtet og humør svingninger. Hvis binyrebarkhormon indtages over en længere periode kan det medføre nedsat vækst, knogleskørhed, forhøjet blodtryk og sukkersyge.

TNF- $\alpha$  hæmmere er en nyere slags medicin. De kan medføre en øget infektionsrisiko, aktivering af underliggende tuberkulose og øge risikoen for udvikling af neurologiske eller immunologiske sygdomme. Det har været diskuteret om de også øger risikoen for at udvikling af ondartede

---

sygdomme, men indtil nu har man ikke kunnet påvise en øget risiko ved deres brug.

## **2.6 Hvor lang tid skal man behandle?**

Der findes aktuelt ingen undersøgelser som kan anvise en optimal behandlingstid. Det vigtigste er at behandle og kontrollere inflammationen og dermed forhindre ledske, synstab og skade på andre organer.

## **2.7 Hvad med alternative behandling eller supplerende behandlinger?**

Der er ingen undersøgelser der viser at den slags behandlinger gavner ved Blau syndrome/EOS.

## **2.8 Hvilke kontrolbesøg er nødvendige?**

Børn skal ses regelmæssigt (mindst 3 gange årligt) ved deres børnegigtlæge for at kunne holde øje med sygdommen og justere den medicinske behandling. Det er også vigtigt at blive fulgt regelmæssigt ved en øjenlæge, hyppigheden heraf afhænger af sværhedsgrad og udvikling af øjeninflammation. Børn som er i medicinsk behandling skal have taget blod og urin prøver mindst to gange årligt.

## **2.9 Hvor lang tid varer sygdommen?**

Det er en livslang sygdom, men aktiviteten i sygdommen kan variere over tid.

## **2.10 Hvad er langtidsprognosen (konsekvenser og forløb) af sygdommen?**

Opgørelser over langtidsprognosen er sparsomme. Nogle børn der er blevet fulgt med tæt medicinsk kontrol og behandling i mere end 20 år har opnået næsten normal vækst, normal psykomotorisk udvikling og god livskvalitet.

---

### **2.11 Er det muligt at blive helt rask?**

Nej, desværre, da sygdommen er genetisk. De fleste patienter vil dog få en god livskvalitet hvis de behandles og følges tæt. Der er forskelle i sværhedsgrad og udvikling af sygdommen blandt patienter med Blau syndrom. På nuværende tidspunkt er det umuligt at forudsige hvordan sygdommen vil forløbe for den enkelte patient.