



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

## Blaun oireyhtymä

Versio 2016

### 2. DIAGNOOSI JA HOITO

#### 2.1 Miten tauti todetaan?

Blaun oireyhtymä todetaan yleensä seuraavasti:

a) Kliininen epäily: Blaun oireyhtymää on syytä epäillä, kun lapsella esiintyy taudille tyypillisen oirekolmikon oireita (niveltulehdus, ihottumat, suonikalvoston tulehdus). Koska kyseessä on harvinainen, autosomissa vallitsevasti periytyvä tauti, suvussa esiintyvät mahdolliset tautitapaukset on tutkittava huolellisesti. b) Granuloomat: Blaun oireyhtymän / lapsuusiän sarkoidoosin toteaminen edellyttää, että oireilevissa kudoksissa esiintyy taudille tyypillisiä tulehdussolukertymiä. Granuloomat voidaan todeta ihomuutosalueelta tai tulehtuneesta nivelestä otetusta koepalasta (biopsia). Lääkärintarkastus, verikokeet, kuvantamistutkimukset ja muut lääketieteelliset tutkimukset suoritetaan muiden granulomatoottisia tulehduksia aiheuttavien sairauksien (esimerkiksi tuberkuloosi, immuunipuutos tai muu tulehdussairaus, kuten eräät verisuonitulehdukset eli vaskuliitit) poissulkemiseksi. c) Geenitesti: Muutaman viime vuoden ajan on ollut mahdollista tutkia, onko potilaalla sellaisia geenimutaatioita, jotka voisivat aiheuttaa Blaun oireyhtymän / lapsuusiän sarkoidoosin.

#### 2.2 Mikä merkitys laboratoriokokeilla ja muilla tutkimuksilla on?

a) Ihobiopsia: Ihobiopsiassa ihokudoksesta otetaan pieni koepala. Koepalan ottaminen on yksinkertainen lääketieteellinen toimenpide. Jos koepalassa on granuloomia ja muut granuloomia muodostavat taudit on poissuljettu, potilaalla todetaan Blaun oireyhtymä. b) Verikokeet: Verikokeilla voidaan sulkea pois muut, granulomatoottista tulehdusta aiheuttavat taudit (esimerkiksi immuunipuutos ja Crohnin tauti). Lisäksi

---

niiden perusteella voidaan todeta tulehduksen laajuus ja arvioida, esiintyykö tulehdusta myös muissa elimissä, esimerkiksi munuaisissa tai maksassa. b) Geenitesti: Blaun oireyhtymä voidaan varmistaa geenitestillä. Jos geenitestissä todetaan mutaatio NOD2-geenissä, potilaalla on Blaun oireyhtymä.

### **2.3 Voidaanko Blaun oireyhtymä hoitaa? Voiko siitä parantua?**

Tauti ei parane, mutta lääkehoidolla nivelissä, silmissä ja muissa elimissä esiintyvä tulehdus saadaan hyvin hallintaan. Lääkehoidon tavoitteena on lievittää oireita ja pysäyttää taudin eteneminen.

### **2.4 Miten tautia hoidetaan?**

Toistaiseksi ei ole näyttöön perustuvaa tietoa parhaasta mahdollisesta Blaun oireyhtymän / lapsuusiän sarkoidoosin hoidosta.

Niveltulehdukseen määrätään tavallisesti tulehdukipulääkkeitä ja metotreksaattia. Metotreksaatti lievittää niveltulehdusta tehokkaasti lastenreumapotilaissa, mutta sen teho ei välttämättä ole yhtä hyvä Blaun oireyhtymään liittyvän niveltulehduksen hoidossa. Silmän suonikalvoston tulehduksen eli uveitin hoito on haastavaa, ja usein paikallinen hoito (kortikosteroideja sisältävät silmätipat tai kortikosteroidipistos) ei ole riittävän tehokasta. Jos metotreksaatti ei tehoa silmän suonikalvoston tulehdukseen, potilaalle voidaan määrätä suun kautta otettavia kortikosteroideja.

Jos potilaalla on vaikeasti hallittava silmien tai nivelten tulehdus tai mikäli potilaalla on sisäelinoireita, sytokiniinin estäjät, kuten TNF-alfan estäjät (infliximabi, adalimumabi), saattavat toimia tehokkaasti.

### **2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?**

Metotreksaatin tavallisimpia haittavaikutuksia ovat pahoinvointi ja vatsavaivat, joita esiintyy lääkkeen ottopäivänä. Maksan toimintaa ja valkosolujen määrää seurataan verikokeilla. Kortikosteroidien käyttöön liittyviä haittavaikutuksia ovat painon nousu, kasvojen turvotus ja mielialan vaihtelut. Pitkäaikaisen käytön mahdollisia haittavaikutuksia ovat kasvun pysähtyminen, luukato eli osteoporoosi, korkea verenpaine ja diabetes.

TNF-alfan estäjät ovat uudenlaisia lääkkeitä, joihin saattaa liittyä kasvanut infektioriski, tuberkuloosin aktivoituminen ja hermo- ja immuunisairauksien kehittyminen. Mahdollinen syöpäriski on noussut

---

keskusteluissa esiin, mutta tilastollisesti ei ole voitu todeta uusien lääkkeiden käytön lisäävän pahanlaatuisten kasvainten riskiä.

## **2.6 Kuinka kauan hoito kestää?**

Toistaiseksi ei ole näyttöön perustuvaa tietoa siitä, mikä olisi paras mahdollinen hoidon pituus. Tulehduksen hillitseminen on kuitenkin ensiarvoisen tärkeää, jotta pystytään ehkäisemään tulehduksen aiheuttamat nivelvauriot, näön menetys ja muille elimille mahdollisesti aiheutuvat vauriot.

## **2.7 Onko Blaun oireyhtymään olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?**

Vaihtoehtoisista tai täydentävistä hoitomuodoista ei ole olemassa näyttöä Blaun oireyhtymän / lapsuusiän sarkoidoosin hoidossa.

## **2.8 Minkälaista säännöllistä seuranta tarvietaan?**

Lapsipotilaat käyvät lasten reumalääkärin vastaanotolla säännöllisesti (vähintään kolme kertaa vuodessa). Lääkärin vastaanotolla tarkistetaan, miten hyvin tauti on hallinnassa, ja säädetään lääkitystä tarvittaessa. Myös silmälääkärin vastaanotolla on syytä käydä säännöllisin väliajoin. Käyntien tiheys riippuu siitä, miten vakavasta silmätulehduksesta on kyse ja miten se etenee. Veri- ja virtsakokeet on syytä tehdä vähintään kaksi kertaa vuodessa.

## **2.9 Kauanko tauti kestää?**

Blaun oireyhtymä on elinikäinen sairaus. Sairauden aktiivisuus saattaa kuitenkin vaihdella elämän eri vaiheissa.

## **2.10 Millainen on taudin ennuste?**

Taudin ennusteesta on vain vähän tietoa. Joitakin lapsia on seurattu yli 20 vuoden ajan, ja hyvän lääkehoidon ansiosta kasvu on ollut lähes normaalia, psykomotorinen kehitys on ollut normaali ja lapsen elämänlaatu on hyvä.

---

## **2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?**

Blaun oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, joka ei parane. Säännöllinen seuranta ja asianmukainen hoito mahdollistavat hyvän elämänlaadun valtaosalle potilaista. Taudin vakavuus ja eteneminen on kuitenkin vaihtelevaa, ja siksi yksittäisen potilaan taudin kulkua on mahdoton ennustaa.