



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

## Blau sindrom

Verzija 2016

### 2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

#### 2.1 Kako se dijagnosticira?

Općenito se za dijagnosticiranje Blau sindroma koristi slijedeći pristup:

a) Klinička sumnja: Blau sindrom ima smisla razmotriti kada dijete ima kombinaciju simptoma (zglobovi, koža i oči) koji čine tipičnu trijadu. Potrebno je detaljno ispitati obiteljsku anamnezu, budući da je ova bolest vrlo rijetka i nasljeđuje se po autosomno dominantnom obrascu. b) Prikaz granuloma: kako bi se postavila dijagnoza Blau sindroma/EOS-a nužna je prisutnost tipičnih granuloma u zahvaćenom tkivu. Granulomi se mogu vidjeti na biopsiji kožnih lezija ili upaljenih zglobova. Temeljitim kliničkim pregledom i odgovarajućim krvnim, slikovnim i drugim pretragama, potrebno je isključiti druge uzroke granulomatozne upale (poput tuberkuloze, imunodeficijencija ili drugih upalnih bolesti kao što su neki vaskulitisi). c) Genetske analize: proteklih nekoliko godina mogu se izvesti genetske analize bolesnika kako bi se provjerila prisutnost mutacija za koje se smatra da su odgovorne za razvoj Blau sindroma/EOS-a.

#### 2.2 Kolika je važnost testova?

a) Biopsija kože: biopsija kože uključuje odstranjivanje tankog komadića tkiva sa kože i vrlo se lako izvodi. Ako biopsija kože pokaže granulome, dijagnoza Blau sindroma postavlja se nakon isključivanja svih drugih bolesti koje se povezuju sa stvaranjem granuloma. b) Krvne pretrage: krvne pretrage važne su kako bi se isključile druge bolesti koje mogu biti povezane s granulomatoznom upalom (kao što je imunodeficijencija ili Crohnova bolest). Važne su i kako bi se vidjela raširenost upale i procijenila zahvaćenost drugih organa (poput bubrega ili jetre). c) Genetski testovi: jedini test koji nedvosmisleno potvrđuje dijagnozu

---

Blau sindrome genetski je test kojim se potvrđuje prisutnost mutacije u NOD2 genu.

### **2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?**

Bolest se ne može izliječiti, no može se liječiti lijekovima koji kontroliraju upalu u zglobovima, očima i svim uključenim organima. Cilj liječenja je kontrola simptoma i zaustavljanje progresije bolesti.

### **2.4 Koji se lijekovi koriste?**

Trenutno nema preporuka baziranih na dokazima o optimalnom obliku liječenja bolesnika s Blau sindromom/EOS-om. Problemi s zglobovima mogu se često liječiti protuupalnim nesteroidnim lijekovima i metotreksatom. Poznato je da metotreksat može kontrolirati artritis kod mnoge djece s juvenilnim idiopatskim artritismom; njegova učinkovitost u djece s Blau sindromom može biti manje izražena. Uveitis se vrlo teško kontrolira; lokalna terapija (kapi za oči s steroidima ili lokalne injekcije steroida) za mnoge bolesnike nije dovoljna. Učinkovitost metotreksata u kontroliranju uveitisa nije uvijek dostatna i bolesnici možda trebaju uzimati kortikosteroide peroralno kako bi se kontrolirala teška upala očiju.

U bolesnika s upalom očiju i/ili zglobova koja se teško kontrolira, te u bolesnika s zahvaćenošću unutarnjih organa, može biti učinkovito korištenje inhibitora citokina poput TNF- $\alpha$  inhibitora.

### **2.5 Koje su nuspojave lijekova?**

Najčešće nuspojave koje se opažaju pri upotrebi metotreksata su mučnina i bolovi u trbuhu na dan uzimanja. Krvne pretrage potrebne su kako bi se pratila funkcija jetre i broj bijelih krvnih stanica.

Kortikosteroidi su povezani s nuspojavama poput nakupljanja težine, otjecanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se steroidi koriste duže vrijeme, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporozu, visoki krvni tlak i dijabetes.

TNF- $\alpha$  inhibitori novi su lijekovi; mogu biti povezani s povećanim rizikom za infekcije, aktivacijom tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. Raspravlja se i o mogućem riziku za razvoj malignoma; trenutno ne postaje statistički podaci koji ukazuju na povećan rizik za razvoj malignih bolesti pri korištenju ovih lijekova.

---

## **2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?**

Trenutno nema podataka koji bi govorili u prilog optimalnog trajanja liječenja. Važno je kontrolirati upalu kako bi se spriječio nastanak oštećenja zglobova, gubitak vida ili oštećenje drugih organa.

## **2.7 Što je s nekonvencionalnim ili dodatnim metodama liječenja?**

Nema dokaza u vezi takvog oblika liječenja bolesnika s Blau sindromom/EOS-om.

## **2.8 Kakvi su pregledi periodično potrebni?**

Djeca se trebaju redovito kontrolirati (najmanje 3 puta godišnje) kod odabranog dječjeg reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i prilagodilo liječenje. Također je važno redovito posjećivati oftalmologa, učestalošću koja ovisi o težini i napredovanju upale oka. Liječena djeca trebala bi najmanje dva puta godišnje kontrolirati urin i krv.

## **2.9 Koliko dugo će bolest trajati?**

To je doživotna bolest. No, aktivnost bolesti može se mijenjati tijekom vremena.

## **2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Dostupni podaci u vezi dugoročne prognoze bolesti vrlo su ograničeni. Neka djeca koju se prati više od 20 godina imala su normalan rast, normalan psihomotorni razvoj i dobru kvalitetu života uz dobro prilagođeno liječenje.

## **2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?**

Ne, zbog toga što je to genetska bolest. Ipak, dobar medicinski nadzor i liječenje omogućit će dobru kvalitetu života većini bolesnika. Postoje razlike u težini i napredovanju bolesti među bolesnicima s Blau

---

sindromom; trenutno nije moguće predvidjeti tijek bolesti ponajviše za svakog bolesnika.