

תסמונת בלאו

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

בדרך כלל נוקטים בגישה הבאה לאבחון תסמונת בלאו:
(א) חשד קליני: ניתן לשקול אבחנה של תסמונת בלאו כאשר ילד מציג שילוב של תסמינים (מפרק, עור, עין) מתוך השלישייה הקלינית האופיינית. יש לבצע תשאול מדוקדק של ההיסטוריה המשפחתית, משום שמחלה זו הינה נדירה ביותר ומועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית. (ב) הדגמת גרנולומות: כדי לבצע אבחנה של תסמונת בלאו/סרקואידוזיס מוקדמת, חייבת להיות נוכחות של גרנולומות אופייניות ברקמה פגועה. ניתן לראות גרנולומות בביופסיה של נגע עורי או של מפרק דלקתי. יש לשלול גורמים אחרים של דלקת גרנולומטוטית (כגון שחפת, כשל חיסוני, ומחלות דלקתיות אחרות כגון דלקות כלי-דם מסוימות) על ידי בדיקה קלינית יסודית, בדיקות דם והדמיה, וכן בדיקות נוספות. (ג) בדיקה גנטית: כבר מהשנתיים האחרונות ניתן לבצע אנליזה גנטית למטופלים כדי לברר אם קיימות מוטציות הנחשבות לאחראיות להתפתחות של תסמונת בלאו/סרקואידוזיס מוקדמת.

2.2 מהי חשיבות הבדיקות?

(א) ביופסיה עורית: בביופסיה עורית, שהינה קלה ביותר לביצוע, מסירים חתיכה זעירה של רקמה מן העור. אם הביופסיה העורית מראה גרנולומות, ניתן לבצע אבחנה של תסמונת בלאו לאחר שלילה של כל המחלות האחרות הגורמות להיווצרות גרנולומות. (ב) בדיקת דם: בדיקות הדם חשובות לשם שלילת מחלות אחרות היכולות להיות קשורות לדלקת גרנולומטוטית (כגון כשל חיסוני או מחלת קרוהן). הן גם חשובות כדי לראות את היקף הדלקת וכדי להעריך את מעורבותם של איברים אחרים (כגון כליה או כבד). (ג) בדיקה גנטית: הבדיקה היחידה המאשרת באופן חד משמעי את האבחנה של תסמונת בלאו הינה בדיקה גנטית המראה את קיומה של מוטציה בגן NOD2.

2.3 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

לא ניתן לרפא אותה, אך ניתן לטפל בה בעזרת תרופות לטיפול בדלקת במפרקים, דלקת עיניים או דלקת בכל איבר מעורב אחר. מטרת הטיפול התרופתי הינה לשלוט בתסמינים ולעצור את התקדמות המחלה.

2.4 מהם הטיפולים למחלה?

נכון לעכשיו, אין כל עדות בנוגע לטיפול המיטבי עבור תסמונת בלאו/סרקואידוזיס מוקדמת. לרוב, ניתן לטפל בבעיות במפרקים באמצעות תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידליות ובאמצעות מטוטרקסט. מטוטרקסט מוכרת ביכולת הטיפול שלה בדלקת מפרקים בקרב ילדים רבים עם דלקת מפרקים אידיופטית של הילדות; יעילותה בתסמונת בלאו עשויה להיות פחות מובהקת. קשה מאוד לטפל בדלקת הענבייה; טיפולים מקומיים (טיפות עיניים סטרואידליות או הזרקת סטרואידים מקומית) עשויים שלא להספיק עבור מטופלים רבים. יעילותה של מטוטרקסט בטיפול בדלקת הענבייה אינה תמיד מספקת, וכדי לטפל בדלקת עיניים חמורה יתכן שיהיה צורך לקחת סטרואידים פומיים (בכדורים).

במטופלים עם דלקת עיניים ו/או מפרקים קשה לטיפול ובמטופלים עם מעורבות של איברים פנימיים, מעכבי ציטוקינים כגון מעכבי α -TNF (אינפליקסימב, אדאלימומאב) עשויים להיות יעילים.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

תופעות הלוואי הנפוצות ביותר הנצפות עם מטוטרקסט הן בחילות וכאבי בטן ביום נטילת התרופה. יש צורך בבדיקות דם כדי לעקוב אחר תפקודי כבד ומספר תאי הדם הלבנים. קורטיקוסטרואידים עשויים לגרום לתופעות לוואי כגון עליה במשקל, נפיחות של הפנים, אקנה, ושינויים במצב הרוח. אם הסטרואידים ניתנים לתקופה ממושכת, הם יכולים לגרום לעיכוב בגדילה, ירידה בצפיפות העצם (אוסטאופורוזיס), יתר לחץ דם וסוכרת.

מעכבי α -TNF הינם תרופות חדשות, היכולות להיות קשורות לסיכון מוגבר לזיהומים, התפרצות של שחפת, והתפתחות אפשרית של מחלות נוירולוגיות או חיסוניות אחרות. נטען גם שהן עשויות להגביר את הסיכון להתפתחות של ממאירות; נכון לעכשיו אין נתונים סטטיסטיים המוכיחים סיכון מוגבר לממאירות עם תרופות אלו.

2.6 כמה זמן אמור להמשך הטיפול?

נכון להיום, אין נתונים המאפשרים להחליט מהו משך הזמן האופטימלי של הטיפול. כדי למנוע נזק למפרקים, אובדן ראייה או נזק לאיברים אחרים, מוכרחים לטפל בדלקת.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים / לא קונבנציונליים?

אין כל עדות ליעילות טיפולים כאלה בתסמונת בלאו / סרקואידוזיס מוקדמת.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

ילדים צריכים להיות במעקב קבוע (לפחות 3 פעמים בשנה) על-ידי ראומטולוג ילדים כדי לעקוב אחר המחלה ולטפל בה, וכדי להתאים את הטיפול הרפואי. חשוב גם לקיים ביקורים סדירים אצל רופא העיניים, בתדירות התלויה בחומרה ובהתפתחות של דלקת העיניים. ילדים המקבלים טיפול צריכים לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

2.9 מהו משך המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים. עם זאת, עשויות להיות תנודות בפעילות המחלה לאורך הזמן.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

קיים מעט מאוד מידע בנוגע לתחזית לטווח הארוך. ישנם ילדים שנמצאים במעקב למעלה מ-20 שנה, ובעזרת טיפול תרופתי מותאם היטב התפתחותם כמעט תקינה, עם התפתחות פסיכומוטורית נורמלית ואיכות חיים טובה באמצעות טיפול תרופתי מותאם היטב.

2.11 האם ניתן להחלים מהמחלה באופן מלא?

לא, משום שזוהי מחלה גנטית. יחד עם זאת, מעקב וטיפול רפואי טוב יעניקו למרבית המטופלים איכות חיים טובה. ישנם הבדלים בחומרת והתקדמות המחלה בקרב מטופלים עם תסמונת בלאו, ונכון לעכשיו לא ניתן לחזות את מהלך המחלה עבור חולה מסוים.