

بیماری s'Blau

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان

2.1 این بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

به طور کلی، پیگیریهای زیر برای تشخیص سندرم بلو دنبال می شود:

الف) شک بالینی: واضح است وقتی کودکی ترکیبی از علائم بالینی مفصل، پوست و چشم را هرچند متفاوت با علائم سه گانه بالینی تیپیک داشته باشد، باز هم باید سندرم بلو مورد توجه قرار گیرد. سابقه فامیلی باید به دقت بررسی شود، زیرا این بیماری بسیار نادر است و به صورت اتوزوم غالب به ارث می رسد. ب) تعیین گرانولوما: وجود گرانولومای تیپیک در بافت درگیر برای تشخیص سندرم بلو یا سارکوئیدوز با شروع زودرس ضروری است. گرانولوما می تواند در بیوپسی از ضایعه پوستی یا از مفصل ملتهب دیده شود. علل دیگر التهاب گرانولوماتو (مانند توبرکولوز، نقص ایمنی یا بقیه بیماریهای التهابی مانند برخی از واسکولیتها) بایستی با انجام معاینات بالینی، آزمایش خون، تصویربرداری و سایر تستها رد تشخیص شوند. ج) بررسی ژنتیکی: در دو سال اخیر، امکان بررسی ژنتیکی بیماران مشکوک به بیماری بلو جهت تشخیص موتاسیون مسوول این بیماری و سارکوئیدوز با شروع زودرس امکانپذیر شده است.

2.2 اهمیت انجام این تستها چیست؟

الف) نمونه برداری از پوست: نمونه برداری از پوست شامل جدا کردن قسمت کوچکی از بافت پوست می باشد که به راحتی قابل انجام است. اگر بیوپسی گرانولوم را نشان دهد، بعد از رد تشخیص سایر بیماریهایی که همراه با ضایعات گرانولوماتویی باشد، تشخیص سندرم بلو مطرح می شود. ب) آزمایش خون: آزمایش خون برای رد تشخیص سایر بیماریهایی که همراه با التهاب گرانولوماتو میباشند (مانند نقص ایمنی یا بیماری کرون) مهم است. همچنین برای بررسی وسعت التهاب و ارزیابی درگیری سایر ارگانها (مانند کلیه و کبد) انجام می شود. ج) تست ژنتیکی: تنها تستی که بدون شک تشخیص سندرم بلو را تایید می کند تست ژنتیکی می باشد که وجود موتاسیون را در ژن NOD2 نشان می دهد.

2.3 آیا این بیماری درمان پذیر است یا مداوا میشود؟

این بیماری شفا پیدا نمیکند، ولی می تواند با داروهایی که التهاب مفصل، چشم و یا هر ارگان درگیر را کنترل می کنند، درمان میشود. هدف از درمان دارویی کنترل علائم و جلوگیری از پیشرفت بیماری است.

2.4 درمانها چه هستند؟

تاکنون، شواهدی در مورد درمان مطلوب سندرم بلو یا سارکوئیدوز با شروع زودرس دیده نشده است. مشکلات مفصلی معمولاً با داروهای ضدالتهابی غیر استروئیدی NSAID و متوتروکسات درمان می شود. متوتروکسات به خاطر خاصیت آن در کنترل آرتریت در بسیاری از بیماران با آرتریت ایدیوپاتیک جوانان شناخته می شود؛ تأثیر آن در سندرم بلو کمتر شناخته شده است. کنترل یوویت بسیار مشکل می باشد؛ شاید درمان موضعی (قطره استروئید یا تزریق داخل چشم استروئید) برای بسیاری از بیماران کافی نباشد. اثر متوتروکسات نیز در درمان یوویت همیشه موثر نمی باشد و شاید برای کنترل التهاب شدید چشم، بیمار نیاز به مصرف کورتیکواستروئید خوراکی داشته باشد. در بیمارانی که کنترل التهاب چشم و یا مفصل و یا درگیری سایر ارگانها مشکل می باشد، شاید استفاده از مهارکننده α -TNF (اینفلکسی ماب، آدالیموماب) موثر باشد.

5.2 عوارض جانبی درمان با این داروها چیست؟

شایعترین عارضه جانبی دیده شده با متوتروکسات تهوع و درد شکم در روز مصرف می باشد. آزمایش خون برای بررسی مرتب عملکرد کبد و تعداد گلبولهای سفید خون لازم می باشد. کورتیکواستروئید ممکن است همراه با عوارض جانبی مانند افزایش وزن، تورم صورت و اختلالات خلق باشد. اگر استروئید برای مدت زمان طولانی مصرف شود، ممکن است مهار رشد، استئوپروز، افزایش فشارخون و دیابت بدنال داشته باشد. مهارکننده α -TNF داروهای جدیدی هستند که می توانند همراه با افزایش خطر عفونت، فعال شدن سل نهفته و امکان پیشرفت علائم عصبی و سایر بیماریهای ایمنی باشند. افزایش خطر بدخیمیها با این داروها مورد بحث است؛ تا کنون هیچگونه اطلاعات ثابت شده ای در مورد افزایش خطر بدخیمیها با این داروها گزارش نشده است.

2.6 طول مدت درمان چقدر است؟

تا کنون اطلاعاتی بدست نیامده که بتواند از مدت زمان مطلوب درمان این بیماری حمایت کند. هیچگونه اطلاعی مبنی بر اینکه با کنترل التهاب بتوان مانع از تخریب مفصلی، کاهش دید یا صدمه به ارگانهای دیگر جلوگیری کرد وجود ندارد.

2.7 درمانهای غیر روتین یا مکمل چگونه هستند؟

هیچگونه شواهدی برای انجام این درمانها برای سندروم بلو/ سارکوئیدوز با شروع زودرس وجود ندارد.

8.2 چه نوع بررسیها و ارزیابیهای دوره ای لازم هستند؟

کودکان باید به طور مرتب (حداقل سه مرتبه در سال) توسط روماتولوژیست کودکان خود جهت کنترل بیماری و تنظیم و کاهش درمان معاینه شوند. همچنین لازم است ویزیت مرتب توسط یک چشم پزشک داشته باشند، تعداد دفعات معاینه توسط چشم پزشک بستگی به ارزیابی التهاب چشم دارد. این کودکان باید حداقل سالانه دو تست خون و ادرار داشته باشند.

2.9 طول مدت بیماری چقدر است؟

این بیماری یک بیماری مادام العمری است. هرچند که میزان فعالیت بیماری میتواند متغیر باشد.

10.2 پروگنوز طولانی مدت این بیماری (پیش بینی پی آمد بیماری و دوره بیماری) چگونه است؟

اطلاعات در مورد پروگنوز طولانی مدت بیماری محدود است. بسیاری از کودکان برای بیش از بیست سال تحت نظر بوده اند و در این مدت رشد شان تقریباً نرمال بوده ، رشد حرکتی و رفتاری و نمو طبیعی و با تنظیم متناسب دارو بر اساس شرایط بیمار کیفیت زندگی مطلوب داشته اند.

11.2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟

خیر، زیرا این بیماری یک بیماری ژنتیکی می باشد. گرچه اگر پیگیری و درمان مطلوب در مورد آنها صورت گیرد درصد بالایی از بیماران کیفیت مطلوبی در زندگی خواهند داشت. با توجه به اینکه تفاوتی در شدت و پروگنوز در بین بیماران مبتلا به سندرم بلو وجود دارد ، تا کنون پیش بینی اینکه هر بیمار چه علائم و چه سرنوشتی خواهد داشت غیر ممکن است.