



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

## **Blau Liga / Jaunatvinė Sarkoidozė**

Versija 2016

### **2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS**

#### **2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?**

Blau sindromo diagnostika remiasi šiais aspektais:

Klinikinis įtarimas: Blau sindromą reikėtų įtarti, kai vaikui atsiranda tipinių triados simptomų derinys (sąnarių, odos ir akių pažeidimai). Turėtų būti surenkama detali šeimos anamnezė, kadangi liga labai reta ir paveldima autosominiu dominantiniu būdu. Granulomų atsiradimas: kad būtų diagnozuotas Blau sindromas / APS, pažeistuose audiniuose turi būti nustatyta granulomų. Granulomas gali parodyti pakitusios odos ar pažeisto sąnario biopsija. Reikėtų atmesti kitas ligas, sukeliančias granulominį uždegimą (tuberkuliozė, imunodeficitas ar kitos uždegiminės ligos, tokios kaip kai kurie vaskulitai), ištiriant kliniškai ir atliekant atitinkamus kraujo, vaizdo ar kitus tyrimus. Genetinė analizė: pastaruosius kelerius metus jau įmanoma atlikti genetinį tyrimą, siekiant nustatyti mutacijas, kurios siejamos su Blau sindromu / APS.

#### **2.2. Kuo svarbūs tyrimai?**

Odos biopsija lengvai atliekama: paimamas nedidelis odos gabalėlis ir, radus granulomų, diagnozuojamas Blau sindromas (atmetus visas kitas ligas, kurios susijusios su granulomų formavimusi). Kraujo tyrimai svarbūs tuo, kad leidžia atmesti kitas ligas, kurios gali būti susijusios su granulominiu uždegimu (tokios kaip imunodeficitas ar Crohno liga). Iš kraujo tyrimų sprendžiama, koks uždegimo mastas ir kokie organai apimti ligos (tokie kaip inkstai ar kepenys). Genetinis tyrimas vienintelis vienareikšmiškai patvirtina Blau sindromo diagnozę: jį atliekantį nustatoma NOD2 geno mutacija.

#### **2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?**

Ligos išgydyti negalima, tačiau vaistais kontroliuojamas uždegimas,

---

pažeidžiantis sąnarius, akis ar kitus organus. Medikamentinio gydymo tikslas – kontroliuoti simptomus ir sustabdyti ligos progresavimą.

#### **2.4. Kaip gydoma ši liga?**

Kol kas neįrodyta, koks galėtų būti optimaliausias Blau sindromo / APS gydymas. Jeigu pažeisti sąnariai, gali būti skiriami nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo ir metotreksatas. Metotreksatas žinomas kaip vaistas, gerai kontroliuojantis daugelio vaikų, sergančių jaunatviniu idiopatinio artritu, ligos eigą, tačiau jo veiksmingumas Blau sindromo atveju gali būti mažesnis. Uveitą labai sunku kontroliuoti, vietiskai skiriami vaistai (steroidiniai akių lašai ar vietinės steroidinės injekcijos) gali būti neveiksmingi daugeliui pacientų. Metotreksatas ne visada pakankamai efektyviai gydo uveitą, todėl pacientams gali prireikti gerti kortikosteroidus sunkiam akių uždegimui suvaldyti.

Pacientams, kuriems akių ir (ar) sąnarių uždegimas sunkiai kontroliuojamas ir kuriems pažeisti vidaus organai, gydyti gali būti naudojami citokinų inhibitoriai, tokie kaip TNF- $\alpha$  inhibitoriai ((infliksimabas, adalimumabas).

#### **2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?**

Gydant metotretksatu, dažniausi šalutiniai reiškiniai yra pykinimas ir pilvo skausmas tą dieną, kai vaistas išgeriamas. Kraujo tyrimais patikrinama kepenų funkcija ir baltųjų kraujo kūnelių skaičius. Vartojant kortikosteroidus, galimas svorio padidėjimas, veido patinimas, nuotaikų kaita. Steroidai, skiriami ilgą laiką, gali sulėtinti augimą, sukelti osteoporozę, padidėjusį kraujospūdį ir diabetą.

TNF- $\alpha$  inhibitoriai yra neseniai sukurti vaistai. Jie gali būti susiję su padidėjusia infekcijų rizika, tuberkuliozės aktyvacija ir galimu neurologinių ar kitų imuninių ligų išsivystymu. Nors diskutuojama dėl galimos piktybinių ligų rizikos, kurią gali sukelti šie vaistai, tačiau šiuo metu nėra statistiškai patikimų duomenų, galinčių tą įrodyti.

#### **2.6. Kiek trunka gydymas?**

Tikslų duomenų, kiek laiko turėtų trukti gydymas, šiuo metu dar nėra. Svarbu kontroliuoti uždegimą, siekiant išvengti sąnarių pažeidimo, apakimo ar kitų organų sužalojimo.

---

### **2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?**

Nėra jokių įrodymų, kad taikant tokius gydymo būdus būtų veiksmingai gydomas Blau sindromas / APS.

### **2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?**

Vaikai turėtų reguliariai (bent 3 kartus per metus) lankytis pas vaikų reumatologą, kuris prižiūri ligos eigą ir prireikus patikslina gydymą. Be to, svarbu reguliariai (priklausomai nuo akių uždegimo sunkumo ir vystymosi eigos) lankytis pas oftalmologą. Gydomiems vaikams kraujo ir šlapimo tyrimai turėtų būti atliekami mažiausiai 2 kartus per metus.

### **2.9. Kiek liga tęsiasi?**

Tai visą gyvenimą trunkanti liga, tačiau ligos aktyvumas su laiku gali kisti.

### **2.10. Kokia ilgalaikė jos prognozė (galima baigtis ir eiga)?**

Duomenų ilgalaikė prognozei surinkta nepakankamai. Kai kurie vaikai buvo stebimi daugiau kaip 20 metų ir konstatuota, kad pritaikius tinkamą gydymą jų augimas beveik normalus, psichomotorinė raida nepriekaištinga ir gyvenimo kokybė gera.

### **2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?**

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau nuolatinis stebėjimas ir tinkamas gydymas daugumai pacientų lemia gerą gyvenimo kokybę. Pacientų, sergančių Blau sindromu, liga gali būti nevienodo sunkumo ir vystosi skirtingai. Šiuo metu neįmanoma numatyti kiekvieno paciento ligos eigos.