



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

## **Blau Liga / Jaunatvinė Sarkoidozė**

Versija 2016

### **1. KAS YRA BLAU LIGA / JAUNATVINĖ SARKOIDOZĖ?**

#### **1.1. Kokia tai liga?**

Blau sindromas yra genetinė liga. Pacientus vargina negalavimų kompleksas – odos išbėrimas, artritas ir uveitas. Gali būti pažeisti ir kiti organai, nuolat pasikartoti karščiavimas. Blau sindromas vartojamas šeiminėms ligos formoms apibūdinti, bet gali pasitaikyti sporadinių (atsitiktinių) formų (vadinamoji ankstyvojo pasireiškimo sarkoidozė, APS).

#### **1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?**

Ligos dažnis nėra žinomas. Tai labai reta liga, kuri prasideda ankstyvoje vaikystėje (dažniausiai iki 5 metų) ir negydoma gali labai pasunkėti. Atradus su liga susijusį geną, ji diagnozuojama dažniau. Tai leis geriau įvertinti ligos paplitimą ir eigą.

#### **1.3. Kokios šios ligos priežastys?**

Blau sindromas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas, vadinamas NOD2 (sinonimas CARD15), užkoduoja baltymą, dalyvaujantį imuniniame ir uždegimo procese. Jeigu šis genas mutavęs, kaip yra Blau sindromo atveju, baltymas nefunkcionuoja tinkamai, todėl paciento organizme tęsiasi lėtinis uždegimas ir kartu įvairiuose audiniuose ir organuose formuojasi granulomos – ilgai išliekančios uždegimo ląstelių sankaupos, susijusios su uždegimu ir galinčios sutrikdyti normalią įvairių audinių ir organų struktūrą bei funkcijas.

---

#### **1.4. Ar ši liga paveldima?**

Liga paveldima autosominiu dominantiniu būdu (tai reiškia, kad ji nesusijusi su lytimi ir nors vienas iš tėvų turi turėti ligos simptomų). Šis ligos perdavimo tipas reiškia, kad susirgti Blau sindromu žmogus gali turėdamas tik vieną mutavusį geną, gautą arba iš mamos, arba iš tėvo. APS (sporadine ligos forma) pacientas suserga tuo atveju, kai mutacija įvyksta jo paties organizme, o abu tėvai sveiki. Jeigu pacientas yra geno nešiotojas, jam išsivystys liga. Jeigu vienas iš tėvų turi Blau sindromą, tikimybė, kad vaikas susirgs šia liga, siekia 50 procentų.

#### **1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?**

Vaikas suserga šia liga, nes nešioja geną, kuris sukelia Blau sindromą. Šiuo metu nuo ligos negalima apsisaugoti, tačiau simptomai gali būti gydomi.

#### **1.6. Ar ši liga užkrečiama?**

Ne.

#### **1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?**

Pagrindiniai ligos simptomai yra klinikinė triada: artritas, dermatitas, uveitas. Pradinis simptomas yra tipinė egzantema, pasireiškianti mažais apvaliais pažeidimais, kurių spalva varijuoja nuo blyškios rožinės iki gelsvai rudos arba intensyvios eritemos. Bėgant metams bėrimas blykšta ir nyksta. Artritas, vienas dažniausių simptomų, prasideda pirmąjį gyvenimo dešimtmetį. Sąnarys patinsta, sutrinka jo judėjimo funkcija. Su laiku jis gali deformuotis, mažėja judesių amplitudė, formuojasi erozijos. Uveitas (rainelės uždegimas) yra grėsmingiausias simptomas, nes dažnai siejamas su komplikacijomis (katarakta, padidėjęs akispūdis) ir negydomas gali pakenkti regėjimui.

Be to, granulominis uždegimas gali pažeisti daugybę kitų organų, sukeldamas įvairių simptomų, tokių kaip sumenkėjusi plaučių ar inkstų funkcija, padidėjęs kraujospūdis, besikartojantis karščiavimas.

#### **1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?**

---

Liga nepasireiškia visiems vienodai. Be to, ligos simptomų tipas ir sunkumas gali vaikui augant kisti. Negydoma liga progresuoja ir simptomų daugėja.

## **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, vietinškai 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 ((infliksimumas, adalimumas)).

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

Gydant metotreksatu, 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?**

Tikslių 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 neprikaištinga 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.

## **3. KASDIENIS GYVENIMAS**

### **3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?**

Vaikui ir šeimai gali kilti įvairių problemų, kol liga bus diagnozuota. Nustačius diagnozę, vaikas turės reguliariai lankytis pas gydytojus (vaikų reumatologą ir oftalmologą), kurie kontroliuos ligos aktyvumą ir pritaikys gydymą. Vaikams, kuriems pažeisti sąnariai, gali prireikti fizioterapijos.

---

### **3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?**

Lėtinis ligos pobūdis gali trukdyti užsiėmimams mokykloje. Svarbu gerai kontroliuoti ligą, kad vaikas nepertraukiamai lankytų mokyklą. Būtų naudinga informuoti mokyklos darbuotojus apie vaiko ligą (patarti, kaip elgtis, jeigu pasireikštų tam tikri simptomai).

### **3.3. Ar vaikas gali sportuoti?**

Vaikai, sergantys Blau sindromu, turėtų būti skatinami sportuoti. Apribojimai priklausys nuo to, ar tinkamai kontroliuojamas ligos aktyvumas.

### **3.4. Kokia mityba rekomenduojama?**

Nėra specialios mitybos. Tačiau vaikai, gydomi kortikosteroidais, turėtų vengti ypač saldaus ir sūraus maisto.

### **3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?**

Ne, neturi.

### **3.6. Ar galima vaiką skiepyti?**

Vaikas gali būti skiepijamas, išskyrus gyvąsias vakcinas tais atvejais, kai jis gydomas kortikosteroidais, metotreksatu ar TNF- $\alpha$  infibitoriais.

### **3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija**

Pacientams, sergantiems Blau sindromu, vaisingumo problemų nekyla. Metotreksatu gydomoms pacientėms turėtų būti taikoma tinkama nėštumo kontrolė, kadangi vaistai gali sukelti nepageidaujamą poveikį vaisiui. Kadangi neištirta, ar per nėštumą saugu gydyti TNF- $\alpha$  inhibitoriais, pacientės, planuojančios pastoti, turi nustoti vartoti šiuos vaistus, o gydytojas turėtų pritaikyti joms atitinkamą gydymą ir priežiūrą.