



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

Blau Slimība/Juvenīlā Sarkoidoze

Versija 2016

1. Blau Slimība/Juvenīlā Sarkoidoze

1.1 Kas tas ir?

Blau sindroms ir ģenētiska slimība. Pacienti cieš no izsitumiem uz ādas, artrīta un uveīta. Slimība var skart citus orgānus, kā arī pacientiem var būt intermitējošs drudzis. Blau sindroms ir termins, kas tiek lietots arī par līdzīgiem šīs slimības paveidiem, izkaisītās formas, kas dēvētas par Agrīno Sarkoidozi (AS).

1.2 Cik bieži slimība sastopama?

Saslimšanas biežums nav zināms. Tā ir ļoti reta slimība, kas skar pacientus agrā bērnībā (vairumā gadījumu līdz 5 gadu vecumam). Veselības stāvoklis pasliktinās, ja tā netiek ārstēta. Kopš slimības atklāšanas, kad tika noskaidrots, ka tā ir saistīta ar gēniem, tā tiek diagnosticēta daudz biežāk, kas ļauj uzlabot zināšanas par tās izplatību un vēsturi.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

Blau sindroms ir ģenētiska slimība. Par slimības cēloni tiek uzskatīts gēns – NOD2 (sinonīms CARD15), kas ietver proteīnu, kura loma ir atbildes reakcija uz imūno iekaisumu. Ja šis gēns ir pakļauts mutācijai, kā tas ir Blau sindroma gadījumā, tas nozīmē, ka proteīns nefunkcionē atbilstoši un pacientiem jāpiedzīvo hronisks iekaisums ar granulomu veidošanos audos un ķermeņa orgānos. Granulomām raksturīgi ilgi atrasties iekaisuma skartajās šūnās, kas var izraisīt iekaisumu un pārtraukt vairāku orgānu un audu normālu funkcionēšanu.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

Tā ir iedzimta autosomāla dominanta slimība (kas nozīmē, ka tā nav saistīta ar konkrētu dzimumu un vismaz vienam no vecākiem ir šīs slimības simptomi). Šādai pārmantojamai slimībai kā Blau sindromam, skarts var būt tikai viens gēns mutācijas rezultātā - no mātes vai tēva puses. AS gadījumā, kas ir sporādiskas formas slimība, mutācija parādījusies pacientiem, kuriem abi vecāki ir veseli. Ja pacientam ir šis gēns, tad viņu skars šī slimība. Ja vienam no vecākiem ir Blau sindroms, tad pastāv 50% liela iespējamība, ka viņa bērns slimos ar šo slimību.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņam ir gēns, kas izraisa Blau slimību. Pašreiz no slimības nav iespējams pasargāties, taču simptomi var tikt ārstēti.

1.6 Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir klīniskās triādes artrīts, dermatīts un uveīts. Sākotnējie simptomi ietver tipisku eksantēmu ar sīkiem apļveida plankumiem, kas variē no gaiši rozā līdz pat intensīvam apsārtumam. Pēc gadiem šie izsitumi izzūd. Artrīts ir slimības biežāk sastopamā forma, sākot ar dzīves pirmo desmitgadi. Sākumā vērojams locītavu pietūkums. Ar laiku rodas kustību ierobežojumi, kas var attīstīties līdz deformācijai un erozijai. Uveīts (acs varavīksnes iekaisums) ir viena no smagākajām slimības izpausmēm, jo tai raksturīgas komplikācijas (katarakta, paaugstināts acs iekšējais spiediens), kas var izraisīt redzes pasliktināšanos, ja tas netiek ārstēts.

Granulomatozais iekaisums var skart daudzus citus orgānus, izraisot citus simptomus, kā piemēram, samazinātu plaušu un nieru funkcionēšanas spēju, paaugstinātu asinsspiedienu, atkārtotu drudzi.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas vienādi visiem bērniem. Slimības veids un simptomu smaguma pakāpe var mainīties bērnam kļūstot vecākam. Slimība progresē, ja netiek ārstēta un simptomi attīstās plašāk.

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?

Blau sindroma diagnosticēšanā tiek izmantotas šādas metodes:

a) Klīniskie novērojumi: iespējams konstatēt Blau sindromu, ja bērnam ir vairāku simptomu kombinācija (locītavas, āda, acis), kas liecina par šo orgānu veselības stāvokļa pasliktināšanos. Jāveic sīka izpēte ģimenes vēsturē, jo šī slimība ir ļoti reta un tiek pārmantota autosomāli dominējošā veidā. b) Granuloma: lai diagnosticētu sindromu, būtiski ir noteikt tipisko granulomu skartajos audos. Granulomas var tikt novērotas ādas biopsijā vai iekaisušajās locītavās. Citi granulomatozie iekaisumi (kā piem, tuberkuloze, imūndeficīts vai citas iekaisuma slimības, kā piemēram, vaskulītie iekaisumi) ir jāizslēdz klīnisko pārbaūžu laikā, kā arī asins analīžu un citu testu rezultātā. c) Ģenētiskās analīzes: pēdējo gadu laikā ir radusies iespēja veikt ģenētiskās analīzes pacientam, lai noskaidrotu, vai notikusi mutācija, kas uzskatāma par atbildīgu Blau sindroma /AS attīstībā.

2.2 Cik liela nozīme ir pārbaudēm?

a) Ādas biopsija: ādas biopsiju veic, paņemot plānu ādas paraugu no ādas un to ir ļoti viegli izdarīt. Ja ādas biopsija uzrāda granulomas, tad Blau sindroma diagnoze tiek uzstādīta, izslēdzot pārējās slimības, kas saistītas ar granulomas veidošanos. b) Asins analīzes: asins analīzes ir svarīgas, lai izslēgtu citas slimības, kas ir saistītas ar granulomatozu iekaisumu (kā piem, imūndeficīts, Krona slimība). Tās ir svarīgas, lai novērotu iekaisuma paplašināšanos un novērtētu orgānu darbību (kā piem, nieru, aknu). c) Ģenētiskie testi: vienīgais tests, kas nepārprotami apstiprina Blau sindroma diagnozi ir ģenētiskais tests, kas ataino NOD2 gēna mutāciju.

2.3 Vai to ir iespējams ārstēt vai atveseļoties pilnībā?

Tā nevar tikt novērsta pilnībā, bet tā ir ārstējama ar medikamentiem, kas kontrolē iekaisumu locītavās, redzes un citos orgānos. Ārstēšanas mērķis ir ar medikamentu palīdzību kontrolēt simptomus un apturēt slimības progresēšanu.

2.4 Kāda ir ārstēšana?

Nav pētījumu, kas liecinātu par optimālu ārstēšanas veidu Blau sindroma/AS gadījumā. Locītavu problēmas var izārstēt ar pretiekaisuma nesteroīdiem medikamentiem un metotreksātu. Metotreksāts tiek lietots, lai kontrolētu artrītu bērniem ar juvenīlo idiopātisko artrītu; tā efektivitāte Blau sindroma ārstēšanai ir mazāk novērota. Uveītu ir ļoti sarežģīti kontrolēt; lokālās terapijas (acu pilieni, kas satur steroīdus vai lokālas steroīdu injekcijas) var nebūt piemērotas daudziem pacientiem. Metotreksāta efektivitāte uveīta ārstēšanā ne vienmēr ir veiksmīga un pacientiem var nākties lietot kortikosteroīdus, lai kontrolētu smago acs iekaisumu.

Tādi citokīnu inhibitori kā TNF- α inhibitori (infliksimabs , adalimumabs) var kļūt par efektīvu ārstēšanas veidu pacientiem, kuriem jāuzrauga sarežģīti prognozējama acu un/vai locītavu iekaisums ar iekšējo orgānu iesaisti.

2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Visbiežāk sastopamās nevēlamās blakusparādības metotreksāta lietošanai ir slikta dūša un diskomforta sajūta vēderā, medikamentu lietošanas dienā. Asins analīzes ir nepieciešamas, lai novērotu aknu darbību un balto asins šūnu skaitu. Kortikosteroīdu lietošanai ir blakusefekti, kā piemēram, svara palielināšanas, sejas uztūkums un garastāvokļa svārstības. Ja steroīdi tiek nozīmēti ilgstošai ārstēšanai, tie var kavēt augšanu, izraisīt osteoporozi, paaugstinātu asinsspiedienu un diabētu.

TNF- α izraisītājs ir nesen lietotie medikamenti; tie palielina infekciju risku, tuberkulozes izraisīšanu, kā arī citu imūnslimību vai neiroloģisku slimību attīstību. Potenciālie riski par ļaundabīgu audzēju veidošanos jāizrunā ar ārstu; pašreiz nav statistisku datu, kas pierādītu palielinātu risku par ļaundabīgo audzēju veidošanos, lietojot šos medikamentus.

2.6 Cik ilgi jāārstējas?

Nav pieejami dati, kas ļautu noteikt optimālu ārstēšanās ilgumu. Svarīgi ir kontrolēt iekaisumu, lai novērstu iespējamus locītavu bojājumus, redzes zudumu vai citu orgānu bojājumus.

2.7 Kā ir ar dabiskām papildu ārstēšanas terapijām?

Nav pierādījumu, ka komplementārā terapija Blau sindroma/AS ārstēšanā ir efektīva.

2.8 Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?

Pediatram reimatologam regulāri jāapskata bērnu (vismaz 3 reizes gadā), lai kontrolētu slimību un piemērotu medikamentozo ārstēšanu. Svarīgi ir regulāri apmeklēt oftalmologu – tik bieži, cik vajadzīgs, lai novērotu acu iekaisumu. Bērniem ārstēšanās kursa laikā jānodod asins un urīna analīzes, vismaz divas reizes gadā.

2.9 Cik ilgi jāārstējas?

Slimība ilgst visu mūžu. Tās aktivitāte var svārstīties laika gaitā.

2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Dati par slimības prognozi ilgtermiņā ir ierobežoti. Daži bērni ir novēroti 20 gadu garumā un sasnieguši gandrīz normālu augumu, normālu psihomotoro attīstību un dzīvo pilnvērtīgu dzīvi ar piemērotu ārstēšanās kursu.

2.11 Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība. Tomēr ar labu medicīnisko uzraudzību un ārstēšanu, lielākajai daļai pacientu izdodas dzīvot pilnvērtīgu dzīvi. Slimības smagums un tās progresēšana dažādiem pacientiem ar Blau sindromu ir atšķirīga; šobrīd ir iespējams prognozēt pacienta slimības gaitu.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1 Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes dzīvi?

Bērnā un viņa ģimenei var nākties saskarties ar daudzām problēmām

pirms slimības diagnosticēšanas. Kad diagnoze ir uzstādīta, vecākiem regulāri jāved bērns pie ārsta (bērnu reimatologa un oftalmologa), lai noteiktu slimības aktivitāti un piemērotu attiecīgu ārstēšanu. Bērniem ar locītavu problēmām var būt nepieciešama fizioterapeita palīdzība.

3.2 Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Hroniskas slimības gadījumā skola var tikt kavēta. Slimības gaitas stingra uzraudzīšana ir svarīga, lai atsāktu skolas gaitas. Skolas personāls jāinformē par slimības simptomiem un rīcību attiecīgās situācijās, kad slimības simptomi saasinās.

3.3 Kā ir ar sportu?

Pacienti ar Blau sindromu jāmudina piedalīties sportiskās aktivitātēs; sporta ierobežojumi ir atkarīgi no slimības aktivitātes.

3.4 Kā ir ar uzturu?

Nav speciālu uztura ierobežojumu. Bērniem, kuriem jālieto kortikosteroīdi, jāizvairās no pārāk salda un sāļa uztura.

3.5 Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Nē, neietekmē.

3.6 Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Bērns var tikt vakcinēts, izņemot dzīvās vakcīnas kortikosteroīdu, metotreksāta, TNF- α medikamentu lietošanas laikā.

3.7 Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un tās plānošanu?

Pacientiem ar Blau sindromu nav novērotas problēmas ar auglību. Ja slimība tiek ārstēta ar metotreksātu, jāievēro izsargāšanās no grūtniecības, jo medikamenti var atstāt nelabvēlīgu ietekmi uz augli. Nav drošu pierādījumu attiecībā uz TNF- α un grūtniecību, taču pacientiem jāpārstāj to lietot grūtniecības plānošanas laikā. Grūtniecību ieteicams plānot, pielāgojot ārstēšanu pirms tās iestāšanās, kā arī

turpinot sekot līdzī slimības gaitai.