



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

Boala Blau/Sarcoidoza Juvenilă

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

În general, diagnosticul sindromului Blau este abordat în felul următor:

a) **Suspiciune clinică:** atunci când copilul prezintă o combinație sugestivă de simptome (articulare, cutanate, oculare). Trebuie realizată o investigație amănunțită a istoricului medical familial, deoarece această boală este foarte rară și se moștenește de manieră autozomal dominantă. b) **Evidențierea granuloamelor:** pentru a stabili diagnosticul de sindrom Blau/EOS, prezența granuloamelor caracteristice în țesuturile afectate este esențială. Granuloamele pot fi observate pe o biopsie efectuată dintr-o leziune a pielii, sau la nivelul unei articulații inflamate. Alte cauze care pot conduce la formarea de granuloame trebuie excluse (de exemplu tuberculoza, imunodeficiențele, alte boli inflamatorii cum ar fi unele vasculite) prin examinare clinică atentă, analize de sânge adecvate, investigații imagistice și alte teste. c) **Analiza genetică:** în ultimii ani a devenit posibilă analiza genetică a acestor pacienți, pentru evidențierea mutațiilor genei responsabile de dezvoltarea sindromului Blau/EOS.

2.2 Care este importanța analizelor?

a) **Biopsia pielii:** o biopsie de piele implică îndepărtarea unui mic fragment de țesut din piele și este foarte ușor de realizat. Dacă biopsia evidențiază prezența granuloamelor, diagnosticul sindromului Blau este foarte probabil, fiind stabilit definitiv după excluderea altor boli care sunt asociate cu formare de granuloame. b) **Analize de sânge:** testele de sânge sunt importante pentru a exclude alte boli care pot fi asociate cu inflamația granulomatoasă (cum ar fi deficiențele imune sau boala

Crohn). Ele sunt, de asemenea, importante și pentru a evalua extinderea inflamației și afectarea altor organe (de ex. rinichi sau ficat).

c) **Analiza genetică:** singurul test care confirmă, fără dubiu, diagnosticul de sindrom Blau, este testul care evidențiază prezența unei mutații în gena NOD2.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Nu poate fi vindecată, dar poate fi tratată cu medicamente care controlează inflamația articulațiilor, ochilor și oricărui alt organ implicat. Tratamentul medicamentos urmărește controlul simptomelor și oprirea progresiei bolii.

2.4 În ce constă tratamentul ?

În prezent, nu există date care să indice tratamentul optim pentru sindromul Blau/EOS. Problemele articulare pot fi frecvent controlate cu anti-inflamatoare nesteroidiene și metotrexat. Metotrexatul este cunoscut pentru capacitatea sa de a controla artrita la mulți pacienți cu artrită idiopatică juvenilă; eficacitatea metotrexatului în sindromul Blau poate fi mai slabă. Uveita este foarte dificil de controlat; tratamentele locale (picături oculare cu steroizi sau injecții locale cu steroizi) pot fi insuficiente pentru mulți pacienți. Eficacitatea metotrexatului în controlul uveitei nu este totdeauna suficientă și pacienții pot necesita terapie orală cu corticosteroizi pentru a controla inflamația oculară severă.

La pacienții cu inflamație oculară și/sau articulară dificil de controlat, și la pacienții cu afectarea organelor interne, utilizarea inhibitorilor citokinici, în special a inhibitorilor de TNF- α (infliximab, adalimumab) poate fi eficientă.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Cele mai frecvente efecte secundare observate în cazul metotrexatului sunt greața și disconfortul abdominal în ziua administrării. Analizele de sânge sunt necesare pentru a monitoriza funcția hepatică și numărul celulelor albe din sânge. Corticosteroizii sunt asociați cu efecte secundare precum: creșterea în greutate, rotunjirea feței, acnee și labilitate emoțională. Dacă steroizii sunt administrați pentru perioade

lungi de timp, pot cauza încetinirea creșterii, osteoporoză, hipertensiune arterială și diabet zaharat.

Inhibitorii de TNF- α sunt medicamente recent descoperite, care pot genera un risc crescut de infecții, activarea tuberculozei și uneori chiar dezvoltarea unor boli neurologice sau imunologice. Un risc potențial de dezvoltare a afecțiunilor maligne a fost discutat; în prezent, nu există date statistice care să demonstreze un risc crescut de afecțiuni maligne la administrarea acestor medicamente.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Pentru moment nu există informații care să indice durata optimă a tratamentului. Este esențială obținerea controlului asupra inflamației, pentru a preveni leziunile articulare, pierderea vederii sau leziuni ale altor organe.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există dovezi privind eficiența acestor terapii în sindromul Blau/EOS.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii trebuie consultați regulat (cel puțin de 3 ori pe an) de către reumatologul pediatru, pentru a monitoriza controlul bolii și pentru a ajusta tratamentul medical. Este foarte importantă efectuarea controalelor oftalmologice periodice – cu o frecvență care depinde de severitatea și ritmul de evoluție al inflamației oculare. Copiii tratați trebuie să efectueze analize de sânge și urină cel puțin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

Boala se manifestă pe durata întregii vieți. Cu toate acestea, activitatea bolii poate fluctua în timp.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii)?

Datele disponibile privind prognosticul pe termen lung sunt limitate. Unii copii au fost urmăriți pentru mai mult de 20 ani și au avut o

creștere aproape normală, dezvoltare psihomotorie normală și o bună calitate a vieții, sub tratament medical bine urmărit.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică. Cu toate acestea, urmărirea medicală corespunzătoare și tratamentul asigură majorității pacienților o bună calitate a vieții. Există diferențe individuale ale severității și progresivității bolii la pacienții cu sindrom Blau; în acest moment evoluția pe termen lung a unui copil afectat de această boală nu poate fi prevăzută.