



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

Blau sindrom

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Uopšteno, prati se sledeći pristup za dijagnozu Blau sindroma:

a) Klinička sumnja: bitno je posumnjati na Blau sindrom, kada dete ima udruženost simptoma (zglobovi, koža, oko), van tipičnog kliničkog trijasa. Treba detaljno ispitati porodičnu anamnezu, zato što je bolest veoma retka i nasleđuje se autozomno-dominantno. b) Otkrivanje granuloma: da bi se postavila dijagnoza Blau sindroma/RPS neophodno je prisustvo tipičnih granuloma u zahvaćenim tkivima. Granulomi se mogu uočiti u biopsiji kožnih promena ili upaljenog zgloba. Drugi uzroci granulomatoznih zapaljenja (tuberkuloza, oštećenje imuniteta ili druge zapaljenske bolesti, kao što su neki vaskulitisi) moraju biti isključeni kliničkim pregledom, laboratorijskim, radiološkim i drugim ispitivanjima. c) Genetska analiza: u poslednjih par godina, moguće je izvršiti genetsku analizu i konstatovati postojanje mutacija za koje se smatra da su odgovorne za nastanak Blau sindroma/RPS.

2.2 Kakav je značaj testova?

a) Biopsija kože: biopsija kože podrazumeva uzimanje malog dela tkiva kože, što je vrlo jednostavna metoda. Ukoliko se na bioptatu kože uoče granulomi, dijagnoza Blau sindroma se postavlja nakon isključivanja svih drugih bolesti koje su takođe povezane sa pojavom granuloma. b) Analize krvi: ove analize su važne za isključenje drugih bolesti koje mogu izazvati granulomatozno zapaljenje (kao što je imunodeficijencije ili Kronova bolest). One su takođe važne da bi se procenio stepen zapaljenja, kao i zahvaćenost drugih organa (bubreg ili jetra). c) Genetsko ispitivanje: jedini test koji nedvosmisleno potvrđuje dijagnozu Blau sindroma je genetski test koji pokazuje prisustvo mutacije NOD 2

gena.

2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?

Bolest ne može da se izleči, ali može da se leči lekovima koji kontrolišu zapaljenje zglobova, očiju i zahvaćenih organa. Terapija lekovima ima za cilj da kontroliše simptome i zaustavi napredovanje bolesti.

2.4 Kako se bolest leči?

Za sada, ne postoje dokazi o najpogodnijem lečenju Blau sindroma/RPS. Tegobe sa zglobovima se često leče nesteroidnim antiinflamatornim lekovima i metotreksatom. Metotreksat je poznat po svojoj sposobnosti da kontroliše artritis kod mnoge dece sa juvenilnim idiopatskim artritisom. Njegova efikasnost kod Blau sindroma je slabija. Upala očiju se teško kontroliše; lokalna terapija (steroidne kapi za oči ili lokalna steroidna injekcija), često nije efikasna za mnoge pacijente. Ponekad metotreksat nije dovoljno efikasan, pa je neophodno primeniti oralne kortikosteroide u cilju smirivanja ozbiljnije upale očiju.

Kod bolesnika kod kojih se teško kontroliše upalae očiju i/ili zglobova, kao i u slučaju da su zahvaćeni unutrašnji organi može biti efikasna upotreba inhibitora citokina, kao što su TNF- α ((infliksimab, adalimumab).

2.5 Koji su neželjeni efekti lekova?

Najčešći neželjeni efekti primene metotreksata su mučnina i nelagodnost u stomaku na dan primene. Potrebno je raditi laboratorijske analize radi praćenja funkcije jetre i broja belih krvnih zrnaca. Kortikosteroidi mogu da dovedu do povećanja telesne težine, otoka lica i promene raspoloženja. Dugotrajno uzimanje steroida povezano je sa zaustavljanjem telesnog rasta, osteoporoza, povišenim krvnim pritiskom i šećernom bolesti.

TNF- α inhibitori su lekovi koji se primenjuju od nedavno. Njihova primena nosi povećan rizik od infekcija, aktivaciju tuberkuloze i mogućiu razvoju neuroloških ili drugih imunih bolesti. Raspravlja se o mogućem riziku za razvoj malogniteta, ali za sada nema dovoljno naučnih dokaza koji potvrđuju da je taj rizik povećan.

2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Za sada nema podataka o optimalnoj dužini lečenja. Najvažnija je kontrola zapaljenja da bi se sprečilo oštećenje zglobova, gubitak vida i/ili oštećenje drugih organa.

2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Ne postoje dokazi da je ovakav vid lečenja kod Blau sindroma/RPS efikasan.

2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Deca bi trebalo da posećuju svog dečjeg reumatologa (najmanje 3 puta godišnje) radi praćenja aktivnosti bolesti i usklađivanja terapije. Takođe su važni oftalmološki pregledi, a učestalost poseta zavisi od težine i napredovanja upale očiju. Analize krvi i urina rade se najmanje dva puta godišnje.

2.9 Koliko dugo će bolest da traje?

To je doživotna bolest, ali se aktivnost bolesti menja tokom vremena.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza bolesti?

Dostupni podaci o dugoročnoj prognozi bolesti su ograničeni. Neka deca su praćena više od 20 godina i dostigla su normalan telesni rast, psihomotorni razvoj i imaju dobar kvalitet života uz odgovarajuću terapiju.

2.11 Dali je moguć potpuni oporavak?

Nije moguć, jer je to genetska bolest. Međutim, dobro medicinsko praćenje i lečenje omogućava većini bolesnika dobar kvalitet života. Postoje razlike u težini i napredovanju bolesti među bolesnicima sa Blau sindromom, te za sada nije moguće predvideti tok bolesti za pojedinačnog pacijenta.