



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

Что Такое Болезнь Блау/Ювенильный Саркоидоз

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Как правило, для диагностики синдрома Блау используют следующий подход:

а) Клиническая настороженность: Целесообразно рассмотреть вероятность синдрома Блау, когда у ребенка отмечается комбинация симптомов из типичной клинической триады (суставов, кожи, глаз). Необходимо детальное исследование семейного анамнеза, поскольку это заболевание очень редкое и наследуется по аутосомно-доминантному типу. б) Наличие гранулем: при диагностике синдрома Блау/ЮС существенным является наличие типичных гранулем в пораженной ткани. Гранулемы могут быть определены при биопсии пораженного участка кожи или воспаленного сустава. Другие причины гранулематозного воспаления (такие как туберкулез, иммунодефицит или другие воспалительные заболевания, в частности, некоторые васкулиты) должны быть исключены путем тщательного клинического обследования и надлежащих анализов крови, с применением визуализирующих методов обследования и других тестов. в) Генетический анализ: в последние пару лет стало возможным выполнять генетический анализ у пациентов, чтобы выявить наличие мутаций, которые, как считается, отвечают за развитие синдрома Блау/ ЮС.

2.2 В чем значимость тестов?

а) Биопсия кожи: биопсия кожи предполагает взятие небольшого

кусочка ткани из кожи, что очень легко выполнить. Если биопсия кожи показывает наличие гранулем, диагностика синдрома Блау производится после исключения всех других заболеваний, которые связаны с образованием гранулем. б) Анализ крови: анализы крови важны, чтобы исключить другие заболевания, которые могут быть связаны с гранулематозным воспалением (такие как иммунодефицит или болезнь Крона). Они также имеют важное значение для определения степени воспаления и вовлеченности других органов (например, почек или печени). в) Генетический тест: единственным тестом, который однозначно подтверждает диагноз синдрома Блау, является генетический тест, который показывает наличие мутации в гене NOD2.

2.3 Можно ли лечить / излечить данное заболевание?

Данное заболевание нельзя излечить, но его можно лечить с помощью препаратов, которые контролируют воспаление в суставах, глазах и любых пораженных органах. Медикаментозное лечение направлено на контроль симптомов и предотвращение прогрессирования болезни.

2.4 Каковы методы лечения?

В настоящее время нет доказательств относительно того, какое лечение будет оптимальным при синдроме Блау/ ЮС. Проблемы суставов часто можно лечить с помощью нестероидных противовоспалительных препаратов и метотрексата. Метотрексат известен своей способностью контролировать артрит у многих детей с ювенильным идиопатическим артритом; его эффективность при синдроме Блау может быть не такой заметной. Увеит очень трудно контролировать; местные препараты (стероидные глазные капли или локальные стероидные инъекции) недостаточно эффективны у многих пациентов. Эффективность метотрексата для контроля увеита не всегда достаточна, и пациентам может потребоваться принимать пероральные кортикостероиды, чтобы контролировать сильное воспаление глаз. У пациентов с трудно контролируемым воспалением глаз и/или суставов и у пациентов с поражением внутренних органов может быть эффективным использование ингибиторов цитокинов, таких как ингибиторы ФНО- α (инфликсимаб, адалимумаб).

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Наиболее частыми побочными эффектами, наблюдаемыми при применении метотрексата, являются тошнота и расстройство функции абдоминальных органов в день приема. Необходимо проводить анализы крови с целью контроля функции печени и количества белых клеток крови. Кортикостероиды способны вызывать побочные эффекты, такие как увеличение веса, отечность лица и перепады настроения. Если стероиды предписаны в течение длительного периода, они могут вызвать подавление роста, остеопороз, повышение артериального давления и диабет.

Ингибиторы ФНО- α – это новые препараты; лечение которыми может сопровождаться повышением риска инфекции, активацией туберкулеза и развитием неврологических или других иммунных заболеваний. Ранее обсуждался потенциальный риск развития злокачественных новообразований; в настоящее время нет никаких статистических данных, подтверждающих повышенный риск злокачественных новообразований при применении этих препаратов.

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

В настоящее время нет никаких данных, которые позволяли бы с уверенностью судить, какая продолжительность лечения является оптимальной. Важно контролировать воспаление, чтобы предотвратить повреждение суставов, потерю зрения или повреждение других органов.

2.7 Как насчет нетрадиционной или дополнительной терапии?

Никаких доказательств относительно эффективности этого вида терапии при синдроме Блау/ ЮС не существует.

2.8 Какие периодические осмотры необходимы?

Дети должны регулярно посещать (не менее 3 раз в год) детского ревматолога, чтобы он мог контролировать ход болезни и

корректировать лечение. Кроме того, важно регулярно посещать офтальмолога. Частота посещений этого специалиста зависит от тяжести и динамики воспаления глаз. Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?

Это заболевание остается на всю жизнь. Тем не менее, активность заболевания может колебаться со временем.

2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?

Имеющиеся данные о прогнозе в долгосрочной перспективе являются ограниченными. Некоторые дети находились под наблюдением в течение более чем 20 лет и вследствие хорошо отлаженного лечения достигли почти нормального роста, нормального психомоторного развития и высокого качества жизни.

2.11 Можно ли полностью вылечиться?

Нет, потому что это генетическое заболевание. Тем не менее, хорошее медицинское наблюдение и лечение обеспечивает большинству пациентов достаточное качество жизни. Тяжесть и прогрессирование заболевания у пациентов с синдромом Блау неодинаковы; в настоящее время невозможно предсказать течение болезни для каждого пациента.