



<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- $\alpha$  (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- $\alpha$  – 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.