



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

Blaus syndrom/Juvenil sarkoidos

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Hur ställer man diagnosen?

För diagnos av Blaus syndrom brukar man följa denna handläggning:

a) Klinisk misstanke: Det är viktigt att tänka på Blaus syndrom när ett barn insjuknar med symtom från hud, leder och ögon (klinisk triad). Uppstår misstanke om Blaus syndrom görs en detaljerad genomgång av familjehistorien för se om sjukdomen finns i familjen b) Förekomst av granulom: Blaus/EOS syndrom förutsätter att det finns typiska granulom i påverkad vävnad. Granulom påvisas med hjälp av provtagning (biopsi) av en hudförändring eller en inflammerad led. Andra orsaker till granulomatös inflammation (såsom tuberkulos, immunbrist, eller andra inflammatoriska sjukdomar såsom vissa vaskuliter) måste uteslutas genom klinisk undersökning, blodprovstagning, röntgenundersökningar och andra tester. c) DNA-analys: Sjukdomen bekräftas med DNA-analys NOD2-genen i ett blodprov. Efter att sjukdomen bekräftats bör familjen erbjudas genetisk vägledning

2.2 Är provtagning viktigt?

a) Hudbiopsi: vid hudbiopsi avlägsnas en liten bit hudvävnad och ingreppet är mycket lätt att genomföra. Om hudbiopsin visar förekomst av granulom är diagnosen Blaus syndrom säkerställd förutsatt att andra orsaker är uteslutna. b) Blodprov: är viktiga för att utesluta andra sjukdomar som kan vara förknippade med granulomatös inflammation (såsom immunbrist eller Crohns sjukdom). De är också viktiga för att bedöma omfattningen av inflammationen och om andra organ är påverkade (i t ex njurar eller lever). c) DNA-analys: detta är det enda prov som entydigt kan bekräfta diagnosen Blaus syndrom.

2.3 Kan sjukdomen behandlas eller botas?

Sjukdomen kan inte botas, men kan behandlas med läkemedel som kontrollerar inflammation i lederna, ögonen och andra drabbade organ. Den farmakologiska behandlingen syftar till att kontrollera symtomen och stoppa utvecklingen av sjukdomen.

2.4 Hur behandlas Blaus syndrom?

Fortfarande saknas vetenskapliga studier som visar vilken behandling som är effektivast vid Blaus syndrom/EOS. Metotrexat tillsammans med COX-hämmare används framför allt för ledinflammationen även om metotrexat inte ger samma goda resultat som vid juvenil idiopatisk artrit. Inflammation i regnbågshinnan (uveit) är mycket svårbehandlad och för många patienter kan lokal behandling (steroid ögondroppar eller lokala injektioner av steroider) visa sig vara otillräcklig. Effekten av metotrexat för att dämpa ögoninflammationen är inte alltid tillräcklig och patienterna måste då behandlas med kortisontabletter för att kontrollera allvarlig ögoninflammation.

Hos patienter med svårbehandlad inflammation i ögonen och/eller leder eller vid inre organengagemang kan användning av biologiska läkemedel såsom TNF- α -hämmare (infliximab, adalimumab) vara fungera.

2.5 Vilka biverkningarna kan man få av läkemedelsbehandling?

De vanligaste biverkningar som rapporterats för metotrexat är illamående och buksmärtor. Regelbundna blodprov behövs för att bland annat kontrollera leverfunktionen och nivån av vita blodkroppar. Kortison ger biverkningar som viktökning, ansiktssvullnad och humörsvängningar. Om kortison ges under en längre period kan tillväxtproblem, benskörhet, högt blodtryck och diabetes tillstå. Behandling med TNF-alfa-hämmare ger en liten ökad risk för allvarliga infektioner som aktivering av tuberkulos samt i sällsynta fall utveckling av neurologiska sjukdomar eller andra immunsjukdomar. När dessa läkemedel var nya fanns en rädsla att de skulle kunna orsaka cancer, men idag har vi vetenskapliga data inte visar på någon sådan risk.

2.6 Hur länge ska behandlingen pågå?

Vi vet inte idag hur länge behandling bör pågå. Det viktigaste är att dämpa inflammationen för att förhindra ledsador, synskada eller skada på andra organ.

2.7 Kan alternativa/okonventionella behandlingsmetoder övervägas?

Det finns inget vetenskapligt stöd för alternativa behandlingsmetoder vid Blaus syndrom/EOS.

2.8 Vilken typ av regelbundna kontroller krävs?

Patienterna bör kontrolleras regelbundet av en barnreumatolog för att bedöma sjukdomskontroll och justera den medicinska behandlingen. Det är också viktigt med regelbundna kontroller hos ögonläkare, men frekvensen beror på svårighetsgraden av den eventuella ögoninflammationen. De behandlade barnen ska lämna blod- och urinprov åtminstone två gånger per år.

2.9 Hur länge varar sjukdomen?

Sjukdomen varar hela livet. Emellertid kan sjukdomsaktiviteten variera över tid.

2.10 Vad är den långsiktiga prognosen för sjukdomen?

Kunskaper om sjukdomens långsiktiga prognosen är begränsade. Vissa barn har följts under mer än 20 år och har nått en nästan normal tillväxt, normal psykomotorisk utveckling och en god livskvalitet tack vare en väl anpassad medicinsk behandling.

2.11 Är det möjligt att tillfriskna helt?

Nej, eftersom det är en genetisk sjukdom. Med noggrann medicinsk uppföljning och bra behandling kan de flesta patienter få en god livskvalitet. Sjukdomens svårighetsgrad skiljer sig mellan patienter med Blaus syndrom och för tillfället är det omöjligt att förutsäga sjukdomsförloppet för den enskilda patienten.