



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

Blau Sindrom/Juvenilna Sarkoidoza

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

K diagnostiki Blau sindroma običajno pristopimo na sledeči način:

a) Klinični sum: na Blau sindrom pomislimo, če se pri bolniku pojavi kombinacija simptomov tipične klinične triade (prizadetost kože, sklepov in oči). Glede na to, da je ta bolezen zelo redka in se običajno deduje avtosomno dominantno, je potrebno pridobiti natančne podatke iz družinske anamneze. b) Dokaz granulomov: za diagnozo Blau sindroma/ EOS je potrebno dokazati tipične granulome v prizadetih tkivih, zato se opravi biopsija kožne spremembe ali prizadetega sklepa. S kliničnim pregledom, usmerjenimi krvnimi testi in slikovnimi preiskavami je potrebno izključiti druge možne vzroke granulomatoznega vnetja (tuberkuloza, imunska pomanjkljivost, druge vnetne bolezni kot npr. nekateri vaskulitisi). c) Genetska analiza: v zadnjih letih je možno opraviti genetsko testiranje za dokaz prisotnosti mutacije, ki povzroča Blau sindrom / EOS.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

a) Kožna biopsija: je enostavno izvedljiv poseg pri katerem odvzamemo majhen košček tkiva iz kožne spremembe. Če so v vzorcu prisotni granulomi in izključimo vse ostale bolezni kot vzrok nastanka granulomov, lahko postavimo diagnozo Blau sindrom. b) Krvni testi: z njimi izključujemo ostale bolezni, za katere je značilno granulomatozno vnetje (kot so bolezni imunske pomanjkljivosti ali Chronova bolezen). Pomagajo tudi pri opredelitvi aktivnosti vnetja in prizadetosti drugih organov (ledvic, jeter). c) Genetsko testiranje: je edino, ki nedvomno potrди diagnozo Blau sindroma, če je prisotna mutacija v NOD2 genu.

2.3 Ali bolezen lahko zdravimo ali pozdravimo?

Bolezni ne moremo pozdraviti, z zdravili pa lahko zaviramo vnetje v sklepih, očeh in v vseh drugih prizadetih organih. Namen zdravljenja je nadzirati simptome in preprečevati napredovanje bolezni.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Trenutno ni dokazov, katero zdravljenje je za Blau sindrom / EOS najbolj primerno. Vnetje sklepov lahko zdravimo z nesteroidnimi protivnetnimi zdravili in z metotreksatom. Za metotreksat je znano, da učinkovito zavira vnetje sklepov pri otrocih z juvenilnim idiopatskim artritisom, pri Blau sindromu pa je manj učinkovit. Uveitis je težje zdraviti; lokalna terapija (steroidne očesne kapljice ali lokalna aplikacija steroida) pri mnogih bolnikih ni zadostna. Tudi terapija z metotreksatom ni vedno uspešna za kontrolo uveitisa zato morajo bolniki s hudim uveitisom prejemati tudi sistemsko steroidno terapijo.

Pri bolnikih, pri katerih je vnetje sklepov in/ali oči težko kontrolirati, ali pa imajo prizadete tudi notranje organe, pa je lahko uspešno zdravljenje z biološkimi zdravili, blokatorji citokinskih molekul kot so TNF- α inhibitorji (infliximab, adalimumab).

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Najpogostejši neželeni učinek zdravljenja z metotreksatom je slabost in bolečine v trebuhu, ki se pojavljajo na dan, ko bolnik zaužije zdravilo. Potrebno je kontrolirati krvne izvide, predvsem teste za delovanje jeter in število belih krvničk. Neželeni učinki steroidne terapije so prekomerna pridobitev telesne teže, otekanje obraza in spremembe razpoloženja. Če traja zdravljenje s steroidi dalj časa lahko pride do zavore rasti, osteoporoze, visokega krvnega tlaka in sladkorne bolezni. TNF- α inhibitorji so nova zdravila; lahko so v povezavi s povečanim tveganjem za pojav okužbe, aktivacijo latentne tuberkuloze, možen je razvoj neuroloških in drugih imunskih bolezni. Obstaja tudi potencialno tveganje za nastanek malignih bolezni; trenutno ni nobenih statističnih podatkov, ki bi dokazovali povečano tveganje za nastanek malignih bolezni pri uporabi teh zdravil.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Trenutno ni nobenih podatkov, koliko časa naj traja zdravljenje.

Pomembno je nadzorovati vnetje in spremljati razvoj bolezni in s tem preprečevati trajne posledice na sklepih, izgubo vida ali okvare drugih organov.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Za takšno terapijo ni za Blau sindrom/EOS nobenih podatkov.

2.8 Katere periodične kontrole so potrebne?

Otrok mora biti redno (vsaj trikrat letno) pregledan pri pediatru revmatologu, ki nadzoruje uspešnost kontrole bolezni in po potrebi prilagaja zdravljenje. Nujne so tudi redne kontrole pri specialistu oftalmologu, pogostnost obiskov pa je odvisna od aktivnosti in napredovanja očesnega vnetja. Pri otrocih, ki prejemajo zdravila, je potrebna kontrola krvnih izvidov in urina vsaj dvakrat letno.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen je prirojena in traja celo življenje. Aktivnost bolezni pa se lahko tekom časa spreminja.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza (predviden izhod in potek) bolezni?

Podatkov o dolgoročni prognozi bolezni je zelo malo. Nekateri otroci so bili spremljani preko 20 let in so ob ustreznem zdravljenju dosegli praktično normalno rast, normalen psihomotorni razvoj in dobro kvaliteto življenja.

2.11 Ali je mogoča popolna ozdravitev?

Ne, ker je vzrok bolezni genski. Vendar pa ob dobrem zdravniškem nadzoru in ustreznem zdravljenju večina bolnikov živi kvalitetno življenje. Ker so med bolniki z Blau sindromom razlike v aktivnosti in napredovanju bolezni, je nemogoče za vsakega posebej napovedati potek bolezni.