



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

## **Blauova choroba/juvenilná sarkoidóza**

Verzia 2016

### **2. DIAGNÓZA A LIEČBA**

#### **2.1. Ako sa to diagnostikuje?**

Vo všeobecnosti sa pri diagnostike Blauovho syndrómu používa nasledovný postup:

a) Klinické podozrenie: Blauov syndróm je nutné zvažovať pri typickej triáde príznakov ( kĺby, koža, oko). Je potrebná aj podrobná rodinná anamnéza, pretože ochorenie je veľmi zriedkavé a dedí sa autozómovo dominantne. b) Dôkaz granulómov: na potvrdenie diagnózy Blauovho syndrómu/EOS je zásadná prítomnosť typických granulómov v postihnutom tkanive. Granulómy možno vidieť vo vzorke z kožnej biopsie alebo zapáleného kĺbu. Je nevyhnutné vylúčiť ďalšie príčiny granulomatózných zápalov (ako je tuberkulóza, imunodeficiencia a iné autoinflamačné choroby ako napr. niektoré vaskulitídy) a to klinickým vyšetrením a príslušnými krvnými, zobrazovacími a ďalšími vyšetreniami. c) Genetické vyšetrenie: v ostatných rokoch je možné uskutočniť genetickú analýzu so zameraním na prítomnosť mutácie, ktorá je zodpovedná za rozvoj Blauovho syndrómu/EOS.

#### **2.2. Aký význam majú vyšetrenia?**

a) Biopsia kože: zahŕňa odber malého kúsku tkaniva kože a je veľmi jednoduché ju uskutočniť. Ak sa v kožnej biopsii potvrdia granulómy, je možné potvrdiť diagnózu Blauovho syndrómu, ak boli vylúčené ostatné ochorenia, ktoré sú spojené s tvorbou granulómov. b) Vyšetrenia krvi: sú dôležité na vylúčenie ďalších chorôb, ktoré sú spojené s granulomatóznym zápalom (ako napríklad imunodeficiencia alebo Crohnova choroba). Sú takisto dôležité z hľadiska posúdenia rozsahu zápalu a zhodnotenia poškodenia ďalších orgánov (ako sú obličky alebo pečeň). c) Genetická analýza: jediné vyšetrenie, ktoré jednoznačne

---

potvrdí diagnózu Blauovho syndrómu je genetický test, ktorý preukáže prítomnosť mutácie na géne NOD2.

### **2.3. Dá sa to liečiť alebo vyliečiť?**

Nedá sa vyliečiť, ale dá sa liečiť liekmi, ktoré kontrolujú zápal kĺbov, očí a iných orgánov. Úlohou liečby je stabilizovať príznaky a zastaviť progresiu choroby.

### **2.4. Aká je liečba?**

V súčasnosti neexistujú dôkazy, ktoré by určovali optimálnu liečbu Blauovho syndrómu/EOS. Kĺbové prejavy bývajú často liečené nesteroidovými antiflogistikami a metotrexátom. Metotrexát je známy svojou schopnosťou ovplyvňovať artritídu u mnohých detí s juvenilnou idiopatickou artritídou, jeho účinnosť pri Blauovom syndróme je menej vyznačená. Uveitídu je veľmi ťažké ovplyvniť; lokálna liečba (steroidné očné kvapky alebo lokálne injekcie kortikoidov) nemusia byť u mnohých pacientov dostatočné. Účinok metotrexátu na uveitídu nie je vždy dostatočný a na to, aby bolo možné kontrolovať ťažký očný zápal, môže byť potrebné užívať aj orálne kortikosteroidy.

U pacientov s ťažko kontrolovateľným zápalom očí a/alebo kĺbov a u pacientov s postihnutím vnútorných orgánov môže byť účinné podávanie cytokínových inhibítorov ako sú inhibitory TNF- $\alpha$  ( infliximab, adalimumab).

### **2.5. Aké sú vedľajšie účinky liečby?**

Najčastejšími nežiaducimi účinkami pri metotrexáte sú nauzea (napínanie na vracanie) a brušný dyskomfort v deň užitia lieku. Je nutné monitorovať funkciu pečene a počet bielych krviniek. Kortikosteroidy sú asociované s vedľajšími účinkami ako sú: prírastok hmotnosti, opuch tváre a zmeny nálady. Ak sú kortikoidy predpisované dlhodobo, môžu spôsobovať oneskorenie rastu, osteoporózu, vysoký krvný tlak a cukrovku.

Inhibitory TNF- $\alpha$  sú nové lieky. Ich užívanie môže byť spojené so zvýšeným rizikom infekcií, aktiváciou tuberkulózy a možným vznikom neurologického alebo iného imunitného ochorenia. V súčasnosti sa hovorí aj o potenciálnom riziku malignít, zatiaľ však nie sú k dispozícii štatistické údaje, ktoré by potvrdzovali zvýšené riziko vzniku malignít pri podávaní týchto liekov.

---

## **2.6. Ako dlho by mala trvať liečba?**

V súčasnosti nie sú k dispozícii údaje, ktoré by podporovali a definovali optimálne trvanie liečby. Je nevyhnutné udržiavať kontrolu nad zápalom v snahe predísť poškodeniu kĺbov, strate zraku alebo poškodeniu ďalších orgánov.

## **2.7. A čo nekonvenčná alebo doplnková liečba?**

Nie sú žiadne dôkazy, ktoré by podporovali použitie takéhoto druhu liečby pri Blauovom syndróme/EOS.

## **2.8. Aké pravidelné kontroly sú potrebné?**

Deti by mali byť kontrolované pravidelne (aspoň 3x ročne) detským reumatológom za účelom monitorovania ochorenia a úpravy medikamentóznej terapie. Je takisto dôležité absolvovať pravidelné návštevy u oftalmológa, s frekvenciou, ktorá závisí od závažnosti a vývoja zápalu oka. Liečené deti by mali mať aspoň 2x ročne vyšetrenú krv a moč.

## **2.9. Ako dlho bude ochorenie trvať?**

Je to celoživotná choroba. Avšak aktivita ochorenia môže s časom kolísať..

## **2.10. Aká je dlhodobá prognóza (predpokladaný výsledok a priebeh) choroby?**

Dostupné údaje týkajúce sa dlhodobej prognózy sú obmedzené. Niektoré deti boli sledované viac ako 20 rokov a dosiahli takmer normálnu výšku, normálny psychomotorický vývoj a dobrú kvalitu života pri dobre nastavenej medikamentóznej terapii.

## **2.11. Je možné úplne sa vyliečiť?**

Nie, pretože je to geneticky podmienené ochorenie. Dobré lekárske sledovanie a liečba zabezpečí väčšine pacientov dobrú kvalitu života. U

---

pacientov s Blauovým syndrómom existujú rozdiely v závažnosti a progresii ochorenia. V súčasnosti nie je možné predpokladať priebeh ochorenia u konkrétneho pacienta.