



<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- α (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- α 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 medikamentózneho 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 medikamentózneho 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.