



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

Blau Hastalığı/ Jüvenil Sarkoidoz Nedir

2016'un türevi

2. TANI VE TEDAVİ

2.1 Nasıl tanı konulur?

Blau sendromunun tanısında genel olarak aşağıdaki yaklaşım izlenir:

a) Klinik şüphe: Tipik klinik üçlünün bir birleşimini (eklem, cilt ve göztutulumu) sergileyen bir çocukta Blau sendromunun düşünülmesi uygundur. Ayrıntılı aile öyküsü dikkate alınmalıdır çünkü bu hastalık çok nadir, otozomal baskın geçiş gösteren bir hastalıktır, yani ailede başka hasta bireyler olması önemli bir ipucudur. b) Granulomların gösterilmesi: Blau sendromu/EBS tanısı koyabilmek için etkilenmiş olan dokulardaki tipik granülom varlığının biyopside gösterilmesi gereklidir. Granülomlar bir deri lezyonu veya tutulum olan bir eklemden alınan biyopside görülebilir. Diğer granümatöz iltihap nedenleri (tüberküloz, bağışıklık sisteminde sorunlar veya bazı damar iltihapları gibi diğer iltihabi hastalıklar) klinik muayene ve gerekli kan, görüntüleme ve diğer tetkikleri yapılarak dışlanmalıdır. c) Genetik analiz: son bir kaç yıldan beri, Blau sendromu/EBS gelişiminden sorumlu olduğu düşünülen mutasyonların varlığını göstermek amacıyla hastaların genetik analizinin yapılması mümkündür.

2.2 Testlerin önemi nedir?

a) Cilt biyopsisi: Cilt biyopsisi, ciltten küçük bir parça doku örneği alınmasını içerir ve uygulanması oldukça kolaydır. Cilt biyopsisinde granülomlar görülürse, Blau sendromu tanısı, granülom oluşumu ile ilişkili diğer tüm hastalıklar dışlandıktan sonra konulur. b) Kan testi: Kan testleri, granülom şeklinde iltihabi oluşumlarla ilişkili olabilecek diğer hastalıkların (bağışıklık sistem sorunları, Crohn hastalığı gibi) dışlanması için önemlidir. Aynı zamanda iltihabi sürecin kapsamını görmek ve böbrek, karaciğer gibi diğer organların tutulumunu belirlemede de

önemlidir. c) Genetik test: Blau sendromu tanısını belirsizlik olmaksızın teyit eden tek test, NOD2 genindeki mutasyonun varlığını gösteren genetik testtir.

2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

Hastalık tam olarak iyileştirilemez; ancak eklem, göz ve diğer tutulan organlardaki iltihabı kontrol altına alan ilaçlarla tedavi edilebilir. İlaç tedavisi, belirtilerin kontrol altına alınması ve hastalığın ilerleyişinin durdurulması amacıyla yapılır.

2.4 Tedaviler nelerdir?

Halen Blau sendromu/EBS'nin ideal tedavisi hakkında bir kanıt yoktur. Eklem problemleri çoğunlukla steroid dışı iltihap giderici ilaçlarla ve metotreksat ile tedavi edilebilir. Metotreksat, juvenil idiyopatik artrit hastası pek çok çocukta artrit kontrol altına alabilmesiyle bilinmektedir ancak Blau sendromundaki etkinliği daha az belirgin olabilir. Üveitin kontrol altına alınması oldukça zordur. Steroidli göz damlaları veya lokal steroid enjeksiyonu gibi lokal tedaviler bir çok hastada tam olarak yeterli olmayabilir. Metotreksatın etkinliği her zaman üveiti kontrol altına almaya yetmez ve ciddi göz iltihabını kontrol altına almak için hastaların ağızdan steroid tedavisi alması gerekebilir. Kontrol altına almakta güçlük çekilen göz ve/veya eklem iltihabı olan hastalarda ve iç organ tutulumu olan hastalarda, sitokin inhibitörleri özellikle de TNF-alfa inhibitörlerinin (infliksimab, adalimumab) kullanılması etkili olabilir.

2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Metotreksatın en sık görülen yan etkisi, alındığı günlerde ortaya çıkan bulantı ve karındaki sıkıntılardır. Karaciğer fonksiyonları ve beyaz küre sayısını izlemek için kan testleri gereklidir. Kortikosteroidlerin kilo artışı, yüzün şişmesi, sivilce ve ruh haleti değişiklikleri gibi yan etkileri olabilir. Steroidler uzun süreli kullanılırsa, büyümenin baskılanması, kemik erimesi, yüksek tansiyon ve şeker hastalığına yol açabilir. TNF- α inhibitörleri yeni ilaçlardır. Enfeksiyon riskinde artış, tüberküloz aktivasyonu ve nörolojik hastalıklar ve diğer bağışıklık hastalıklarının gelişmesi gibi yan etkilerle ilişkili olabilirler. Olası kanser gelişmesi riski konusunda tartışma olmuştur. Şu an için istatistiksel olarak risk artışı olduğunu kanıtlayan bir veri yoktur.

2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Uygun tedavi süresi konusunda yeterli veri bulunmamaktadır. İltihabi süreci kontrol altına almak, eklem hasarı, görme kaybı veya diğer organlarda hasar ortaya çıkmasını önlemek önemlidir.

2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

Blau sendromu/EBS'nin bu türde tedavisi hakkında bir kanıt yoktur.

2.8 Ne sıklıkta düzenli kontroller gereklidir?

Çocuklar (yılda en az 3 kez), hastalığın kontrol altında olduğunun takibi ve tıbbi tedavinin düzenlenmesi amacıyla çocuk romatoloğu tarafından düzenli olarak görülmelidir. Aynı zamanda, hastalığın ciddiyetine ve göz iltihabının gelişimine bağlı olarak belirli aralıklarla göz doktoru tarafından düzenli muayeneden geçmek de önemlidir. Tedavi almakta olan çocukların yılda en az iki kez kan ve idrar tahlili yaptırmaları gereklidir.

2.9 Hastalık ne kadar sürer?

Bu, hayat boyu süren bir hastalıktır. Ancak hastalığın aktivitesi zaman içinde dalgalanma gösterebilir.

2.10 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

Hastalığın uzun dönem prognozuna dair mevcut bilgiler sınırlıdır. Bazı çocuklar 20 yıldan uzun süre takip edilmiş ve iyi düzenlenmiş bir tıbbi tedavi ile neredeyse normal büyüme, normal psikolojik ve fonksiyonel gelişim ve iyi yaşam kalitesine sahip oldukları gözlenmiştir.

2.11 Tamamen iyileşmek mümkün müdür?

Hayır, çünkü bu, genetik bir hastalıktır. Ancak, iyi bir tıbbi takip ve tedavi ile hastaların çoğunluğunun yaşam kalitesi yükselir. Blau

sendromlu hastaların, hastalıklarının ciddiyeti ve seyri arasında, hastalar arasında farklılıklar vardır. Günümüzde bir hastanın hastalığının seyrini, hastalık tanı anında tahmin etmek mümkün değildir.