



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

## **Синдром Блау/Саркоїдоз У Дитячому Та Підлітковому Віці**

Версія 2016

### **2. ДІАГНОЗ ТА ЛІКУВАННЯ**

#### **2.1 Як можна діагностувати захворювання?**

Для діагностики синдрому Блау, як правило, дотримуються наступного підходу:

а) Клінічне підозра: Важливо подумати про синдром Блау, коли дитина має комбінацію з трьох типових клінічних симптомів (суглобів, шкіри, очей). Необхідно провести докладний збір сімейного анамнезу, оскільки це захворювання є дуже рідкісним і успадковується за аутосомно-домінантним типом. б) вказівка на гранульому: Для діагностики синдрому Блау / EOS необхідна наявність типових гранульом в уражених тканинних структурах. Гранульоми можна підтвердити за допомогою біопсії (взяття проби тканини) з ураженої ділянки шкіри або зі запаленого суглоба. Інші причини гранульоматозного запалення (наприклад, як туберкульоз, імунодефіцити та інші запальні захворювання, такі як, наприклад, деякі васкуліти) повинні бути виключеними шляхом ретельного клінічного обстеження та відповідного обстеження крові та методів візуалізації чи інших тестів. в) Генетичний аналіз: Впродовж кількох років стало можливим проводити генетичне дослідження пацієнтів, щоб підтвердити наявність мутацій, які пов'язані з розвитком синдрому Блау / EOS.

#### **2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?**

а) Біопсія шкіри: при біопсії шкіри беруть маленький шматочок тканини. Це дуже проста процедура. Якщо в біопсії шкіри виявлені гранульоми, то виставляють діагноз синдрому Блау після

---

виключення всіх інших захворювань, з якими пов'язані утворенням гранульоми. б) Обстеження крові. Дослідження крові важливі для виключення інших захворювань, які можуть бути пов'язаними з виключенням гранульоматозного запалення (наприклад, імунодефіцити або хвороба Крона). Крім цього, є важливим також визначити ступінь запалення та залучення інших органів (наприклад, нирки або печінка). в) Генетичне обстеження: це єдине дослідження, що може достовірно підтвердити діагноз синдрому Блау, це тест з виявленням мутації гену NOD2.

### **2.3 Чи захворювання лікується? Чи воно виліковне?**

Хвороба не може бути вилікованою, але може бути медикаментозно контрольованою препаратами для лікування запалення у суглобах, очах та інших пошкоджених органах. Медикаментозне лікування спрямоване на забезпечення контролю над симптомами і для зупинки прогресування хвороби.

### **2.4 Яке лікування є доступним?**

На даний час немає доказів, які б допомогли визначити, яке лікування є найкращим для синдрому Блау / EOS. Суглобові проблеми часто можна лікувати за допомогою НПЗП і метотрексату. Про метотрексат відомо, що він ефективно використовується у багатьох дітей із ювенільним ідіопатичним артритом з метою контролю захворювання. При синдромі Блау, цей ефект може бути менш вираженим. Увеїт дуже важко контролювати. Локально діючі препарати (стероїдовмісні очні краплі, або місцеві стероїдні ін'єкції) можуть не бути достатніми для деяких пацієнтів. Ефективність метотрексату для контролю увеїту є недостатньою, і пацієнту, можливо, буде потрібно приймати оральні кортикостероїди, щоб взяти під контроль серйозне запалення очей.

Для лікування пацієнтів із запаленням очей/суглобів, які важко контролювати, а також пацієнтів з ураженням внутрішніх органів може бути ефективним використання інгібіторів цитокінів, таких як TNF- $\alpha$  інгібітори (інфліксімаб, адалімумаб).

### **2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?**

До найбільш поширених побічних ефектів метотрексату належить

---

нудота і біль у животі у день прийняття ліків. Аналізи крові необхідні для того, щоб контролювати функцію печінки і кількість білих клітин крові. Вживання кортикостероїдів пов'язане з можливими побічними ефектами, такими як надмірне набирання маси тіла, набряк обличчя і перепади настрою. Якщо стероїди призначають на тривалий період, то це може призвести до сповільнення темпів росту, остеопорозу, підвищення артеріального тиску і цукрового діабету.

Інгібітори ФНП- $\alpha$  недавно запроваджені на фармацевтичному ринку та пов'язані з підвищеним ризиком розвитку інфекцій, активацією туберкульозу та можливим розвитком неврологічних захворювань або імунних захворювань. Було повідомлено про можливий ризик розвитку злоякісних пухлин. Однак на даний час немає ніяких достовірних даних, котрі доводять те, що ці препарати пов'язані з підвищеним ризиком розвитку злоякісних новоутворень.

## **2.6 Як довго потрібно продовжувати лікування?**

На даний час немає жодних даних щодо рекомендацій з оптимальної тривалості застосування лікування. Важливо утримувати запалення під контролем, щоб запобігти пошкодженню суглобів, втраті зору або пошкодженню інших органів.

## **2.7 Чи є альтернативні або додаткові методи лікування?**

Не існує жодних вказівок про ці види лікування при синдромі Блау/EOS.

## **2.8. Як часто слід контролювати захворювання?**

Ці діти повинні регулярно (принаймні, три рази на рік) оглядатися дитячим ревматологом, щоб визначити чи хвороба є добре контрольованою, і, можливо, потрібно відкоригувати лікування. Крім того, важливо регулярно відвідувати лікаря-офтальмолога, частота візитів буде залежати від ступеня важкості та перебігу запального процесу в очах. При проведенні лікування слід здійснювати щонайменше два рази на рік контроль загального аналізу крові та загального аналізу сечі.

---

## **2.9. Як довго триває хвороба?**

Це захворювання, яке триває впродовж всього життя. Проте активність захворювання може змінюватися з часом.

## **2.10. Як виглядають віддалені наслідки ( передбачуваний перебіг та результат) захворювання?**

Існують тільки поодинокі дані про довгостроковий прогноз захворювання. Деякі діти вже спостерігаються більш ніж 20 років. При добре підібраній терапії у них виявляють майже нормальний зріст, нормальний психомоторний розвиток і добру якість життя.

## **2.11. Чи можуть пацієнти повністю вилікуватися?**

Ні, тому що це генетичне захворювання. Але з належним медичним супроводом і лікуванням більшість пацієнтів можуть досягати доброї якості життя. Між пацієнтами зі синдромом Блау існують відмінності в ступені важкості і прогресування захворювання. В даний час є неможливим передбачити перебіг захворювання для конкретного пацієнта.