



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro)

## **Բլաուի հիվանդությունը/Յուվենիլ Սարկոիդոզը**

Տարբերակ 2016

### **2. Ախտորոշումը և բուժումը**

#### **2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:**

Ընդհանուր առմամբ, Բլաուի համախտանիշը ախտորոշելու համար կիրառվում են հետևյալ մոտեցումները՝

Ա) Կլինիկայի վրա հիմնված ենթադրություն, ըստ որի Բլաուի համախտանիշը տեղին է ենթադրել, եթե երեխան ունի բնորոշ կլինիկական տրիադայի նշանները (հոդ, մաշկ, աչք) : Անհրաժեշտ է ընտանեկան անամնեզի մանրամասն հետազոտում, քանի որ հիվանդությունը հազվադեպ հանդիպող է և ժառանգվում է աուտոսոմ-դոմինանտ ձևով: Բ) Գրանուլոմաների առկայություն. Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի ախտորոշման համար կարևոր է ախտահարված հյուսվածքում տիպիկ գրանուլոմաների առկայությունը: Գրանուլոմաները կարող են հայտնաբերվել ախտահարված մաշկի կամ բորբոքված հոդի բիոպսիայի միջոցով: Գրանուլեմատոզ բորբոքման այլ պատճառները (ինչպիսին են տուբերկուլյոզը, իմունոդեֆիցիտը կամ այլ բորբոքային հիվանդություններ, օրինակ վասկուլիտը) պետք է ժխտվեն կլինիկական զննման, համապատասխան արյան, վիզուալիզացնող և այլ թեստերով: Գ) Գենետիկ քննություն: Վերջին մի քանի տարվա ընթացքում, հնարավոր է դարձել կատարել հիվանդների գենետիկական քննություն, Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի առաջացման համար պատասխանատու մուտացիաները հայտնաբերելու համար:

#### **2.2 Ո՞րն է հետազոտությունների կարևորությունը:**

Ա) Մաշկի բիոպսիա: Մաշկի բիոպսիայի ժամանակ մաշկի հյուսվածքից վերցվում է փոքր կտոր, ինչը շատ հեշտ է իրականացնել: Եթե մաշկի բիոպսիան հայտնաբերում է

---

գրանուլոմաներ, և ժխտվում են գրանուլոմաների առաջացման հետ կապված բոլոր հիվանդությունները, դրվում է Բլաուի համախտանիշ ախտորոշումը: Բ) Արյան թեստեր: Արյան թեստերը կարևոր են գանուլեմատոզ բորբոքման հետ կապված այլ հիվանդությունները (իմունոդեֆիցիտ կամ Կրոնի հիվանդություն) ժխտելու համար: Դրանք նաև կարևոր են բորբոքման աստիճանը և այլ օրգանների (երիկամներ կամ լյարդ) ներգրավվածությունը որոշելու համար: Գ) Գենետիկական թեստեր: Միակ թեստը, որը միանշանակ հաստատում է Բլաուի համախտանիշը, գենետիկական քննությունն է, որը ցույց է տալիս NOD2 գենի մուտացիաների առկայությունը:

### **2.3 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:**

Այն չի ապաքինվում, բայց կարելի է բուժել դեղերով, որոնք հսկում են բորբոքումը հողերում, աչքերում և այլ ախտահարված օրգաններում: Դեղորայքային բուժման նպատակն է նշանների հսկողությունը և հիվանդության պրոգրեսիայի կանխարգելումը:

### **2.4 Ո՞րն է բուժումը:**

Ներկայումս, չկան ապացույցներ Բլաուի համախտանիշի/ԿՍՍ-ի օպտիմալ բուժման հետ կապված: Հոդերի խնդիրները հաճախ կարող են բուժվել ոչ-ստերոիդային հակաբորբոքային դեղերով և Մետոտրեքսատով: Մետոտրեքսատը հայտնի է Յուվենիլ Իդիոպաթիկ Արթրիտով հիվանդ երեխաների մոտ արթրիտը հսկելու իր ունակությամբ, սակայն Բլաուի համախտանիշի դեպքում այն մեծ նշանակություն չունի: Ուլտիտը շատ դժվար է հսկել: Տեղային բուժումը (աչքի ստերոիդային կաթիլներ կամ տեղային ստերոիդային ներարկումներ) շատ հիվանդների համար բավարար չէ:

Մետոտրեքսատի արդյունավետությունը ուլտիտի հսկողության համար ոչ միշտ է բավարար և հիվանդները կարող են կարիք ունենալ խմելու ձևով կորտիկոստերոիդների նշանակման աչքերի ծանր բորբոքումը հսկելու համար:

Աչքերի և/կամ հոդերի բորբոքում, ներքին օրգանների ախտահարում ունեցող հիվանդները, ում մոտ հիվանդությունը դժվարությամբ է կառավարվում, ցիտոկին-ինհիբիտորների, ինչպիսիք են ՈՒՆԳ- $\alpha$ -ի ինհիբիտորները (Ինֆլիքսիմաբ, Ադալիմումաբ), կարող են լինել արդյունավետ:

### **2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի**

---

## **ազդեցությունները:**

Մետոտրեքսատի ամենահաճախ հանդիպող կողմնակի ազդեցություններից են սրտխառնոցը և որովայնացավը դեղի ընդունման օրը: Արյան թեստերը անհրաժեշտ են լյարդի ֆունկցիայի և արյան սպիտակ բջիջների քանակը հսկելու համար:

Կորտիկոստերոիդները առաջացնում են այնպիսի կողմնակի ազդեցություններ, ինչպիսիք են քաշի ավելացում, դեմքի այտուց և տրամադրության տատանումներ: Եթե ստերոիդները նշանակվում են երկար ժամանակով, նրանք կարող են աճի ճնշման, օստեոպորոզի, բարձր զարկերակային ճնշման և շաքարային դիաբետի պատճառ լինել:

ՌԷԼԳ-α ինհիբիտորները նոր դեղեր են: Դրանց օգտագործումը կարող է ուղեկցվել ինֆեկցիայի ռիսկի բարձրացմամբ, տուբերկուլյոզի ակտիվացմամբ և նյարդաբանական կամ այլ իմուն հիվանդությունների զարգացմամբ: Մալիգնիզացիայի զարգացման հնարավոր ռիսկը ներկայումս քննարկվում է, և չկան վիճակագրական տվյալներ, որոնք հաստատում են մալիգնիզացիայի ռիսկի ավելացումը այս դեղերի ընդունումից հետո:

## **2.6 Որքան է տևում բուժումը:**

Բուժման օպտիմալ տևողության մասին վկայող տվյալներ ներկայումս չկան: Կարևոր է հսկել բորբոքումը, կանխարգելելու համար հողերի վնասումը, տեսողության կորուստը և այլ օրգանների վնասումը:

## **2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման մասին:**

Չկան ապացույցներ Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի բուժման այս տեսակի վերաբերյալ:

## **2.8 Ինչպիսի՞ պարբերական զննումներ են հարկավոր:**

Երեխաները պետք է կանոնավոր (տարին առնվազն 3 անգամ) զննվեն իրենց մանկական ռեմատոլոգի կողմից, հիվանդության հսկողության և դեղորայքային բուժման կարգավորման համար: Կարևոր է նաև ակնաբույժի մոտ կանոնավոր այցերը, հաճախականությունը կախված է աչքի բորբոքման ծանրության աստիճանից և ընթացքից: Բուժում ստացող երեխաները պետք է

---

հանձնեն արյան և մեզի անալիզներ, առնվազն տարին 2 անգամ:

**2.9 Ինչքա՞ն տևում հիվանդությունը:**

Այս հիվանդությունը պահպանվում է ամբողջ կյանքում: Սակայն, հիվանդության ակտիվությունը կարող է տատանվել ժամանակի ընթացքում:

**2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը:**

Երկարաժամկետ կանխատեսման մասին վկայող հասանելի տվյալները սահմանափակ են: Շատ երեխաներ հսկվում են ավելի քան 20 տարի, և լավ կարգավորված բուժման շնորհիվ ունեն նորմալ աճ, նորմալ հոգեշարժողական զարգացում և կյանքի լավ որակ:

**2.11 Հնարավո՞ր է ամբողջական ապաքինում:**

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, լավ բժշկական հսկողությունը և բուժումը հիվանդների մեծ մասին տալիս են կյանքի լավ որակ: Հիվանդության ծանրությունը և պրոգրեսիան Բլաուի համախտանիշով հիվանդների մոտ տարբեր է: Ներկայումս, անհնար է կանխագուշակել հիվանդության ընթացքը առանձին հիվանդի համար: