



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

## **Вlau синдромът**

Версия на 2016

### **2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ**

#### **2.1. Как се диагностицира?**

Най-общо, при диагностицирането се следва следният подход:

а) Клинично съмнение: Важно е да се мисли за синдром на Вlau, когато при едно дете се проявява комбинация от симптоми (става, кожа, око) от типичната клинична триада. Фамилната анамнеза трябва да се проучи подробно, тъй като това заболяване е много рядко и се унаследява по автозомно-доминантен начин. б)

Установяване на грануломи: за да се диагностицира синдрома на Вlau /спорадична саркоидоза, от съществено значение е наличието на типични грануломи в засегнатата тъкан. Грануломи могат да бъдат намерени чрез биопсия на кожна лезия или възпалената става. Други причини за грануломатозно възпаление (като туберкулоза, имунна недостатъчност или други възпалителни заболявания, като някои васкулити) трябва да бъдат изключени след задълбочен клиничен преглед и подходящи кръвни изследвания, образни методи и други тестове. в) Генетичен анализ: в последните няколко години, е възможно да се извърши генетичен анализ на пациентите, за да се установи наличието на мутации, които се смятат за отговорни за развитието на синдром Вlau / спорадична саркоидоза.

#### **2.2. Какво е значението на тестовете?**

а) Кожна биопсия: кожната биопсия включва отстраняването на едно малко парченце от кожата и е много лесна за изпълнение. Ако биопсията на кожата показва грануломи, диагностицирането на синдром Вlau се прави след изключване на всички други заболявания, които са свързани с образуване на гранулом. б)

---

Кръвен тест: кръвните тестове са важни за изключване на други заболявания, които могат да бъдат свързани с грануломатозно възпаление (като имунна недостатъчност или болест на Крон). Те са важни, за да се оцени степента на възпалението и участието на други органи (като например бъбреците или черния дроб). б) Генетичен тест: единственият тест, който потвърждава недвусмислено диагнозата синдром Blau е генетичният тест, който доказва присъствието на мутация в гена NOD2.

### **2.3. Може ли да бъде лекуван или излекуван?**

Той не може да се излекува, но може да се лекува с лекарства, които контролират възпаление на ставите, очите и всяко органно засягане. Медикаментозното лечение цели контрол на симптомите и спиране на прогресията на заболяването.

### **2.4. Какво е лечението?**

В момента няма никакви доказателства за оптималното лечение за Blau синдром / спорадична саркоидоза. Ставните проблеми често са лекувани с противовъзпалителни нестероидни лекарства и метотрексат. Метотрексатът е известен със способността му да контролира артритата при много деца с ювенилен идиопатичен артрит, но неговата ефективност при синдром на Blau може да е по-слабо изразена. Увеитът се контролира много трудно.

Локалната терапия (кортикостероидни капки за очи или локални стероидни инжекция) може да не е достатъчна за много пациенти. Ефикасността на метотрексата за контролиране на увеита не винаги е достатъчна и може да се наложи пациентите да вземат перорални кортикостероиди, за да се контролира тежкото възпаление на очите.

При пациенти с трудно за контрол на възпаление на очите и / или ставите и при пациенти с ангажиране на вътрешните органи, използването на цитокинови-инхибитори, като TNF-а инхибитори ( инфликсимаб, адалимумаб) може да бъде ефективно.

### **2.5. Какви са страничните ефекти от лечението?**

Най-честите нежелани реакции, наблюдавани при метотрексат са гадене и коремен дискомфорт в деня на приема. Необходими са кръвни тестове за мониториране на функцията на черния дроб и

---

на броя на белите кръвни клетки. Кортикостероидите са свързани с възможни странични ефекти, като наддаване на тегло, подуване на лицето и промяна в настроението. Ако стероидите са предписани за продължителен период от време, те могат да причинят подтискане на растежа, остеопороза, високо кръвно налягане и диабет.

TNF-а инхибиторите са нови лекарства; те могат да бъдат свързани с повишен риск от инфекция, активиране на туберкулоза и възможно развитие на неврологични или други имунни заболявания. Потенциален риск от развитие на злокачествени заболявания е обсъждан, но в момента не съществуват статистически данни, доказващи, повишен риск от злокачествени заболявания с тези лекарства.

## **2.6. Колко дълго трае лечението?**

Няма данни в момента, които определят оптималната продължителност на лечението. От съществено значение е да се контролира възпалението, за да се предотврати увреждане на ставите, загуба на зрението или увреждане на други органи.

## **2.7. Какво е мнението относно неконвенционалните или допълнителни лечения?**

Няма доказателства относно този тип лечение при Blau синдром/спорадична саркоидоза.

## **2.8. Какво проследяване на заболяването и необходимо?**

Деца трябва да бъдат наблюдавани редовно (поне 3 пъти годишно) от техния детски ревматолог за да се следи контрола на болестта и да се коригира лечението. Също така е важно да има редовни посещения при офталмолог, с честота в зависимост от тежестта и развитието на възпаление на очите. Деца, подложени на лечение трябва да имат изследване на кръв и урина поне два пъти годишно.

## **2.9. Колко дълго продължава заболяването?**

---

Това е заболяване за цял живот. Активността на заболяването, обаче, може да флукутира във времето.

### **2.10. Каква е дългосрочната прогноза (прогнозният изход и курс) на заболяването?**

Наличните данни относно прогнозата в дългосрочен план са ограничени. Някои деца са били проследявани в продължение на повече от 20 години, и са достигнали почти нормален растеж, нормално психомоторно развитие и добро качество на живот с добре коригирано медицинско лечение.

### **2.11. Възможно ли е пълно възстановяване?**

Не, защото е генетично заболяване. Въпреки това, доброто медицинско проследяване и лечение ще осигури на по-голямата част от пациентите добро качество на живот. Има разлика в тежестта и развитието на заболяването при пациентите със синдром на Vlau. Понастоящем, не е възможно да се предскаже хода на заболяването на отделния пациент.