https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Blauův syndrom

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Obecně doporučovaný postup pro diagnostiku Blauova syndromu je následující:
a) Klinické podezření: na Blauův syndrom je potřeba pomýšlet, pokud se u dítěte projeví charakteristická trojice symptomů (postižení kloubů, kůže, očí). V tom případě je vhodné provést také podrobnou rodinnou anamnézu vzhledem k autozomálně dominantní dědičnosti a vzácnému výskytu onemocnění. b) Průkaz granulomů: Pro stanovení diagnózy Blauova syndromu/EOS je zásadní průkaz přítomnosti typických granulomů v postižené tkáni. Granulomy se prokazují ve vzorku odebráné tkáně (např. z biopsie kůže nebo postiženého kloubu). Současně je potřeba vyloučit pomocí pečlivého klinického vyšetření a dalších testů (vyšetření krve, tuberkulinový test a další) jiné formy granulomatózního zánětu (např. tuberkulóza, imunodeficity, jiné zánětlivé choroby, zejména vaskulitidy). c) Genetická analýza: V posledních letech je možné provést genetickou analýzu a potvrdit přítomnost mutace genu, který se považuje za odpovědný za rozvoj Blauova syndromu/EOS.

2.2 Jaký význam mají vyšetření?

a) Kožní biopsie: jedná se o odběr malého kousku kožní tkáně. Je to jednoduché, snadno proveditelné vyšetření. Pokud se v odebrané kůži prokáže přítomnost granulomů je diagnóza Blauova syndromu pravděpodobná po vyloučení jiných stavů, které jsou spojeny s tvorbou granulomů, viz výše. b) Vyšetření krve: Laboratorní vyšetření z krve jsou důležitá k vyloučení jiných onemocnění spojených s tvorbou granulomů (jako jsou imunodeficity, Crohnova nemoc…). Jejich pomocí lze také

zhodnotit závažnost zánětu a postižení dalších orgánů (jako jsou ledviny nebo játra). c) Genetická analýza: toto vyšetření jednoznačně potvrdí diagnózu Blauova syndromu průkazem přítomnosti mutace genu NOD2.

2.3 Dá se nemoc léčit a vyléčit?

Toto onemocnění nelze vyléčit, ale léčbou je možné ovlivnit zánět kloubů, očí, případně dalších orgánů. Cílem podávání léků je kontrola nad projevy nemoci a zastavení jejího zhoršování.

2.4 Jaké léčebné metody jsou k dispozici?

Kloubní projevy lze většinou zvládnout podáváním protizánětlivých léků (nesteroidní antirevmatika) a metotrexátu. Metotrexát je lék, který velmi dobře ovlivňuje kloubní zánět u juvenilní idiopatické artritidy, jeho efekt u artritidy provázející Blauův syndrom však může být méně výrazný. Uveitida je většinou léčebně velmi obtížně ovlivnitelná. Lokální protizánětlivá léčba (oční kapky s kortikosteroidy nebo lokální injekce kortikosteroidů) a metotrexát u řady pacientů nedostačují k optimální kontrole zánětu v očích a pak je nutná celková (systémová) léčba kortikosteroidy.
U pacientů s velmi závažným a obtížně zvládnutelným zánětem očí a/nebo kloubů a při postižení vnitřních orgánů mohou mít příznivý efekt biologické léky - inhibitory cytokinů, zejména TNF-α (infliximab, adalimumab).

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Nejčastějšími vedlejšími účinky metotrexátu jsou nevolnost a zažívací potíže obvykle v den podání dávky. Krevní testy jsou nezbytné k monitorování jaterních funkcí a počtu bílých krvinek. Mezi vedlejší účinky kortikosteroidů patří váhový přírůstek s rozšířením obličeje (měsícovitý obličej), akné, změny nálady. Dlouhodobé podávání kortikosteroidů může způsobit zpomalení růstu a osteoporózu (řídnutí kostí), hypertenzi (zvýšení krevního tlaku) a diabetes.
TNF-α inhibitory jsou novými účinnými léky, jejich užívání však může být spojeno se zvýšeným rizikem infekcí, aktivací tuberkulózy a možným rozvojem neurologických nebo jiných imunologických onemocnění. Je také velmi diskutováno možné riziko zvýšeného výskytu zhoubných nádorů, ale v současné době nejsou statistická data, která by toto riziko potvrzovala.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Léčba je individuální, v současné době nejsou k dispozici data, podle kterých by bylo možné určit její optimální trvání. Cílem léčby je dosáhnout a udržet kontrolu nad zánětem tak, aby se předešlo destrukci kloubů, ztrátě zraku nebo poškození dalších orgánů.

2.7 Jak je to s alternativními metodami či doplňkovou léčbou?

Nejsou žádné vědecké důkazy, které by svědčily pro to, že některé druhy alternativní terapie jsou účinné v případě Blauova syndromu.

2.8 Jaký systém pravidelných kontrol je nezbytný?

Děti s Blauovým syndromem by měly být pravidelně kontrolovány dětským revmatologem (minimálně 3x ročně), lékař monitoruje aktivitu choroby a upravuje terapii. Nutné jsou také pravidelné kontroly u očního specialisty, jejich frekvence závisí na typu a závažnosti očního nálezu. Opakovaná vyšetření krve a moči jsou nutná u dětí, které užívají pravidelně léky a jejich frekvence se odvíjí od typu léku, minimálně však 2x ročně.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o chronické onemocnění, které pacienta provází celý život. Jeho aktivita však může v průběhu času kolísat.

2.10 Jaké jsou dlouhodobé výhledy (prognóza) onemocnění?

Údaje o dlouhodobém průběhu nemoci jsou omezené. U některých pacientů sledovaných vice než 20 let byl pozorován téměř normální růst, normální psychomotorický vývoj i dobrá kvalita života při správně nastavené dlouhodobé léčbě.

2.11 Je možné se úplně uzdravit?

Bohužel ne, protože se jedná o geneticky podmíněné (vrozené) onemocnění. Správná odborná lékařská péče však většině pacientů

zajistí dobrou kvalitu života. Pacienti s Blauovým syndromem se navzájem liší závažností i průběhem nemoci a v současné době není možné předpovědět vývoj onemocnění u konkrétního jedince.