www.printo.it/pediatric-rheumatology/HR/intro

Blau sindrom

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Općenito se za dijagnosticiranje Blau sindroma koristi slijedeći pristup: a) Klinička sumnja: Blau sindrom ima smisla razmotriti kada dijete ima kombinaciju simptoma (zglobovi, koža i oči) koji čine tipičnu trijadu. Potrebno je detaljno ispitati obiteljsku anamnezu, budući da je ova bolest vrlo rijetka i nasljeđuje se po autosomno dominantnom obrascu. b) Prikaz granuloma: kako bi se postavila dijagnoza Blau sindroma/EOS-a nužna je prisutnost tipičnih granuloma u zahvaćenom tkivu. Granulomi se mogu vidjeti na biopsiji kožnih lezija ili upaljenih zglobova. Temeljitim kliničkim pregledom i odgovarajućim krvnim, slikovnim i drugim pretragama, potrebno je isključiti druge uzroke granulomatozne upale (poput tuberkuloze, imunodeficijencija ili drugih upalnih bolesti kao što su neki vaskulitisi). c) Genetske analize: proteklih nekoliko godina mogu se izvesti genetske analize bolesnika kako bi se provjerila prisutnost mutacija za koje se smatra da su odgovorne za razvoj Blau sindroma/EOS-a.

2.2 Kolika je važnost testova?

a) Biopsija kože: biopsija kože uključuje odstranjivanje tankog komadića tkiva sa kože i vrlo se lako izvodi. Ako biopsija kože pokaže granulome, dijagnoza Blau sindroma postavlja se nakon isključivanja svih drugih bolesti koje se povezuju sa stvaranjem granuloma. b) Krvne pretrage: krvne pretrage važne su kako bi se isključile druge bolesti koje mogu biti povezane s granulomatoznom upalom (kao što je imunodeficijencija ili Crohnova bolest). Važne su i kako bi se vidjela raširenost upale i procijenila zahvaćenost drugih organa (poput bubrega ili jetre). c) Genetski testovi: jedini test koji nedvosmisleno potvrđuje dijagnozu

Blau sindrome genetski je test kojim se potvrđuje prisutnost mutacije u NOD2 genu.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Bolest se ne može izliječiti, no može se liječiti lijekovima koji kontroliraju upalu u zglobovima, očima i svim uključenim organima. Cilj liječenja je kontrola simptoma i zaustavljanje progresije bolesti.

2.4 Koji se lijekovi koriste?

Trenutno nema preporuka baziranih na dokazima o optimalnom obliku liječenja bolesnika s Blau sindromom/EOS-om. Problemi s zglobovima mogu se često liječiti protuupalnim nesteroidnim lijekovima i metotreksatom. Poznato je da metotreksat može kontrolirati artritis kod mnoge djece s juvenilnim idiopatskim artritisom; njegova učinkovitost u djece s Blau sindromom može biti manje izražena. Uveitis se vrlo teško kontrolira; lokalna terapija (kapi za oči s steroidima ili lokalne injekcije steroida) za mnoge bolesnike nije dovoljna. Učinkovitost metotreksata u kontroliranju uveitisa nije uvijek dostatna i bolesnici možda trebaju uzimati kortikosteroide peroralno kako bi se kontrolirala teška upala očiju.

U bolesnika s upalom očiju i/ili zglobova koja se teško kontrolira, te u bolesnika s zahvaćenošću unutarnjih organa, može biti učinkovito korištenje inhibitora citokina poput TNF-α inhibitora.

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

Najčešće nuspojave koje se opažaju pri upotrebi metotreksata su mučnina i bolovi u trbuhu na dan uzimanja. Krvne pretrage potrebne su kako bi se pratila funkcija jetre i broj bijelih krvnih stanica.

Kortikosteroidi su povezani s nuspojavama poput nakupljanja težine, otjecanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se steroidi koriste duže vrijeme, mogu uzrokovati supresiju rasta, osteoporozu, visoki krvni tlak i dijabetes.

TNF-α inhibotori novi su lijekovi; mogu biti povezani s povećanim rizikom za infekcije, aktivacijom tuberkuloze i mogućim razvojem neuroloških ili drugih imunoloških bolesti. Raspravlja se i o mogućem riziku za razvoj malignoma; trenutno ne postaje statistički podaci koji ukazuju na povećan rizik za razvoj malignih bolesti pri korištenju ovih lijekova.

2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?

Trenutno nema podataka koji bi govorili u prilog optimalnog trajanja liječenja. Važno je kontrolirati upalu kako bi se spriječio nastanak oštećenja zglobova, gubitak vida ili oštećenje drugih organa.

2.7 Što je s nekonvencionalnim ili dodatnim metodama liječenja?

Nema dokaza u vezi takvog oblika liječenja bolesnika s Blau sindromom/EOS-om.

2.8 Kakvi su pregledi periodično potrebni?

Djeca se trebaju redovito kontrolirati (najmanje 3 puta godišnje) kod odabranog dječjeg reumatologa kako bi se pratila kontrola bolesti i prilagodilo liječenje. Također je važno redovito posjećivati oftalmologa, učestalošću koja ovisi o težini i napredovanju upale oka. Liječena djeca trebala bi najmanje dva puta godišnje kontrolirati urin i krv.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

To je doživotna bolest. No, aktivnost bolesti može se mijenjati tijekom vremena.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Dostupni podaci u vezi dugoročne prognoze bolesti vrlo su ograničeni. Neka djeca koju se prati više od 20 godina imala su normalan rast, normalan psihomotorni razvoj i dobru kvalitetu života uz dobro prilagođeno liječenje.

2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?

Ne, zbog toga što je to genetska bolest. Ipak, dobar medicinski nadzor i liječenje omogućit će dobru kvalitetu života većini bolesnika. Postoje razlike u težini i napredovanju bolesti među bolesnicima s Blau

sindromom; trenutno nije moguće predvidjeti tijek bolest ponaosob za svakog bolesnika.