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

Blau-szindróma

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A Blau-szindróma diagnosztizálásához általában az alábbi módszert követik:
a) Klinikai gyanú: Blau-szindrómát akkor érdemes gyanítani, amikor a gyermeknél tünetek (ízületi, bőr, szem) kombinációja áll fenn a jellegzetes klinikai hármasból. Alaposan meg kell vizsgálni a családi kórtörténet, mivel a betegség nagyon ritka, és autoszomális domináns módon öröklődik. b) Granulómák kimutatása: a Blau-szindróma/EOS diagnózisának felállításához elengedhetetlen a jellegzetes granulómák jelenléte az érintett szövetben. A granulómák a bőrelváltozásból vagy gyulladt ízületből vett biopsziás mintából mutathatók ki. Másgranulomatózus gyulladást (például tuberkulózis, immunhiány vagy egyéb gyulladásos betegségek, köztük egyes vaszkulitiszek) alapos klinikai kivizsgálással és megfelelő vérvizsgálatokkal, képalkotó vizsgálatokkal és egyéb tesztekkel ki kell zárni. c) Genetikai elemzés: az utóbbi pár évben lehetővé vált, hogy genetikai elemzést végezzenek a betegeknél azoknak a mutációknak a kimutatása céljából, amelyek a feltételezések szerint felelősek a Blau-szindróma/EOS kialakulásáért.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

a) Bőrbiopszia: a bőrbiopszia során egy nagyon kis darab szövetet vesznek a bőrből; ezt nagyon könnyű elvégezni. Ha a bőrbiopszia granulómákat mutat ki, akkor fel lehet állítani a Blau-szindróma diagnózisát minden más, granulómák képződésével járó betegség kizárása után. b) Vérvizsgálat: a vérvizsgálatok fontosak ahhoz, hogy ki lehessen zárni a granulomatózus gyulladással járó egyéb betegségeket (például immunhiányt vagy Crohn-betegséget). A vérvizsgálatok azért is

lényegesek, mert a segítségükkel meg lehet határozni a gyulladás mértékét és az egyéb szervek (például a vese vagy a máj) érintettségét. c) Genetikai teszt: a Blau-szindróma diagnózisát minden kétséget kizáróan megerősítő egyetlen teszt az a genetikai teszt, amely kimutatja a NOD2 gén mutációjának jelenlétét.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

Nem gyógyítható, de kezelhető az ízületek, a szem és bármely más szerv gyulladását enyhítő gyógyszerekkel. A gyógyszeres kezelés célja a tünetek csillapítása és a betegség súlyosbodásának megakadályozása.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

Jelenleg semmilyen bizonyíték nincs a Blau-szindróma/EOS optimális kezelését illetően. Az ízületi problémákat gyakran lehet nem szteroid gyulladáscsökkentő szerekkel és metotrexáttal kezelni. A metotrexátról ismert, hogy enyhíti az artritiszt sok, gyermekkori idiopátiás artritiszben szenvedő betegnél; hatásossága a Blau-szindróma kezelésében kevésbé kiemelkedő. Az uveitiszt nagyon nehéz kezelni; a helyileg alkalmazott szerek (szteroid szemcseppek vagy helyi szteroid injekciók) nem biztos, hogy elegendőek sok betegnél. A metotrexát hatásossága az uveitisz kezelésére nem mindig megfelelő, ezért a betegeknek esetleg kortikoszteroidokat kell szedniük szájon át a súlyos szemgyulladás enyhítése érdekében.
Azoknál a betegeknél, akiknek nehezen kezelhető szem- és/vagy ízületi gyulladása van, valamint azoknál, akiknél belső szervek is érintettek, hatásos lehet citokingátlók, például TNF-α-gátlók (infliximab, adalimumab) alkalmazása.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A metotrexát leggyakrabban megfigyelt nemkívánatos hatásai a hányinger és a hasi problémák a gyógyszer bevételének napján. A májfunkció és a fehérvérsejtek számának ellenőrzéséhez vérvizsgálatokat kell végezni. A kortikoszteroidok mellékhatásokat, például testsúlygyarapodást, az arcon duzzanatot és hangulatingadozásokat okozhatnak. Ha hosszabb időre írnak fel szteroidokat, azok lelassíthatják a növekedést, valamint csontritkulást (oszteoporózist), magas vérnyomást és cukorbetegséget idézhetnek

elő.
A TNF-α-gátlókat nem régóta alkalmazzák; ezek a szerek a fertőzés fokozott kockázatával, a tuberkulózis aktiválódásával, valamint idegrendszeri és más immunbetegségek esetleges kialakulásával járnak. Szó volt arról, hogy fennáll a rosszindulatú betegségek lehetséges kialakulásának kockázata; jelenleg nincsenek statisztikai adatok, amelyek bizonyítanák a rosszindulatú betegségek kialakulásának fokozott kockázatát ezeknek a szereknek az alkalmazásakor.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

Jelenleg nincsenek adatok a kezelés optimális időtartamának alátámasztására. A gyulladás kezelése elengedhetetlen az ízületkárosodás, a látásvesztés, illetve más szervek károsodásának a megelőzése érdekében.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Nincs bizonyíték ennek a típusú terápiának a Blau-szindrómára/EOS-re történő alkalmazására vonatkozóan.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A beteg gyermekeket rendszeresen (legalább 3-szor évente) ki kell vizsgáltatni gyermekreumatológussal, aki ellenőrzi a betegség enyhülésének mértékét, és beállítja a gyógykezelést. Fontos a rendszeres szemészeti vizsgálat is a szemgyulladás súlyosságának és alakulásának megfelelő gyakorisággal. A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és vizeletvizsgálatot kell végezni.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

A Blau-szindróma/EOS élethosszig tartó betegség. Aktivitása azonban ingadozhat az idő múlásával párhuzamosan.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

Kevés adat áll rendelkezésre a betegség hosszú távú prognózisát illetően. Néhány gyermeket több mint 20 éve követnek, és az ő növekedésük és pszichomotoros fejlődésük nagyjából normális módon alakult, életminőségük pedig megfelelő volt jól beállított orvosi kezelés mellett.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a Blau-szindróma/EOS genetikai betegség. A megfelelő orvosi utánkövetés és kezelés azonban jó életminőséget biztosít a betegek többsége számára. A Blau-szindrómás betegek között vannak eltérések a betegség súlyosságát és alakulását illetően; jelenleg lehetetlen megjósolni a betegség lefolyását egy adott betegnél.