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

BLAU

版 2016

2.診断と治療

2.1どのように診断しますか？

一般的にBlau症候群の診断の方法は次のようになります：
a) 臨床的に疑う：典型的な3主徴（関節、皮膚、眼）が組み合わさって見られた場合、Blau症候群を疑います。この疾患は非常に稀であり、常染色体優生遺伝形式で遺伝するため、家族歴を詳しく調べることが重要です。 b) 肉芽腫の証明：Blau症候群/若年発症サルコイドーシスの診断には、病変臓器における典型的な肉芽腫の存在を確認する事が大変重要です。肉芽腫は皮膚病変部や炎症関節部の生検組織で確認できることがあります。全身診察や、血液検査、画像検査等で、その他の原因による肉芽腫性炎症（結核、免疫不全、血管炎などによる炎症性疾患など）を鑑別する必要があります。 c)遺伝子検査：この数年間で、Blau症候群/若年発症サルコイドーシスの疾患関連変異を同定するための遺伝子解析を行えるようになりました。

2.2検査で重要なものは何ですか？

a)皮膚生検：皮膚生検は皮膚からわずかな組織片を採取します。非常に簡単に行う事ができます。皮膚生検で肉芽腫が認められ、その他の肉芽腫を形成する疾患の可能性が除外できたら、Blau症候群と診断できます。 b)血液検査：血液検査はその他の肉芽腫性炎症を伴う疾患（免疫不全やクローン病）を否定する上で重要です。炎症の程度や罹患臓器の広がりを評価する上でも重要です（例えば腎臓や肝臓など）。 c) 遺伝子検査：明確にBlau症候群の診断を確定する唯一の検査は遺伝子検査で、NOD2遺伝子の疾患関連変異を同定します。

2.3治療もしくは完治させることができますか？

完治させることはできませんが、関節や眼、その他の臓器の炎症をコントロールする薬で治療することは可能です。薬物治療の目的は症状をコントロールし、病気の進行をくいとめる事です。

2.4治療としてどのようなものがありますか？

現時点でBlau症候群/若年発症サルコイドーシスの最適な治療に関するエビデンスはありません。関節症状に対して非ステロイド抗炎症薬 や メトトレキサ ートで治療されることが多いです。メトトレキサートは、若年性特発性関節炎の多数の患者で関節炎をコントロールできることが知られています。しかし、Blau症候群では、若年性特発性関節炎ほど関節炎に有効ではありません。ぶどう膜炎のコントロールは非常に難しく、局所療法（ステロイド点眼やステロイド局注療法）は効果が不十分な場合が多いです。メトトレキサートは、ぶどう膜炎をコントロー

ルできるほど必ずしも有効ではないので、重症の眼炎症の治療には、ステロイド内服が必要になることがあります。
眼や関節の炎症をコントロールすることが難しい患者や、内蔵病変を合併している患者では、TNF-α阻害剤(インフリキシマブ、アダリムマブ)が有効なことがあります。

2.5薬物治療の主な副作用はなんですか？
メトトレキサートでみられる最も頻度の高い副作用は、内服日にみられる嘔気、腹部不快感です。肝機能や白血球数をモニタリングするため、血液検査は必要です。ステロイド治療による副作用としては、体重増加、顔のむくみ（満月様顔貌）と気分障害が挙げられます。長期使用では成長障害、骨粗鬆症、高血圧、糖尿病が問題となります。
TNF-α阻害剤は近年開発された薬です。TNF阻害剤の使用により感染症、結核の活性化、神経疾患や他の免疫疾患を発症する可能性があります。また現時点では悪性腫瘍発生のリスクを上げると証明したデータはありませんが、その可能性が議論されています。

2.6どのくらい治療は続きますか？
現時点では最適な治療期間を示すデータはありません。関節破壊、視力低下、その他の臓器障害を防ぐために、炎症をコントロールすることが大変重要です。

2.7代替治療、補完療法はありますか？
代替治療、補完療法のエビデンスはありません。

2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？
患児は、病勢コントロール及び薬の調整のため、小児リウマチ専門医の定期診察（少なくとも年に3回）を受けましょう。また、眼の炎症の重症度と進展度によって頻度は変わりますが、眼科医の定期診察もとても大切です。治療中の患児は年に最低2回、血液と尿検査を受けてください。

2.9 いつまで症状が続きますか？
病気は生涯にわたります。しかし、病勢は変動します。

2.10長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？
長期予後に関するデータは限られ、まだよくわかっていません。ただ、20年以上のフォローでほとんど正常の成長や発達を遂げ、うまく調整された治療で、質の高い生活を送っている患者もいます。

2.11完全に治る可能性はありますか？
遺伝性の病気なので完治はありません。しかし、定期的に受診し、適切な治療を受けることで、多くの患者が良好な生活の質（QOL）を維持しています。同じBlau症候群の患者間でも、疾患の重症度や進行度に違いがありますが、現時点では、どういう患者がどういう経過をとるか

、予測することはできません。