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

Blau-Syndrom / Juvenile Sarkoidose

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Bei der Diagnose des Blau-Syndroms wird im Allgemeinen folgendermaßen vorgegangen:
a) Klinischer Verdacht: Es ist wichtig, an das Blau-Syndrom zu denken, wenn sich ein Kind mit einer Kombination aus den drei typischen klinischen Symptomen (Gelenkschwellung, Hautveränderungen, Augenentzündung) vorstellt. Eine genaue Erhebung der Familienanamnese sollte durchgeführt werden, da diese Krankheit sehr selten auftritt und im autosomal-dominanten Erbgang vererbt wird. b) Nachweis von Granulomen: Für die Diagnose Blau-Syndrom/EOS müssen die typischen Granulome in den betroffenen Gewebsstrukturen nachweisbar sein. Granulome lassen sich anhand einer Biopsie (Gewebeentnahme) einer Hautveränderung oder eines entzündeten Gelenks nachweisen. Andere Ursachen für granulomatöse Entzündungen (wie z. B. Tuberkulose, Immundefekte oder andere entzündliche Erkrankungen wie z. B. einige Vaskulitiden) müssen mittels einer sorgfältigen klinischen Untersuchung und geeigneten Blut- und Bildgebungsuntersuchungen sowie anderen Tests ausgeschlossen werden. c) Genanalyse: Seit einigen Jahren ist es möglich, eine Genanalyse bei den Patienten durchzuführen, um das Vorliegen von Mutationen zu bestätigen, die mit der Entstehung des Blau-Syndroms/EOS in Verbindung gebracht werden.

2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

a) Hautbiopsie: Bei der Hautbiopsie wird ein sehr kleines Stück Gewebe aus der Haut entnommen. Es handelt sich dabei um einen sehr leichten Eingriff. Wenn bei der Hautbiopsie Granulome nachgewiesen werden,

wird die Diagnose Blau-Syndrom gestellt, nachdem alle anderen Krankheiten, die mit einer Granulombildung einhergehen, ausgeschlossen worden sind. b) Blutuntersuchungen: Blutuntersuchungen sind wichtig, um andere Krankheiten, die mit einer granulomatösen Entzündung verbunden sein können (wie z. B. Immundefekte oder Morbus Crohn), auszuschließen. Außerdem sind sie notwendig, um das Ausmaß der Entzündung und die Beteiligung anderer Organe (wie z. B. Niere oder Leber) zu beurteilen. b) Gentests: Der einzige Test, mit dem die Diagnose Blau-Syndrom eindeutig gestellt werden kann, ist ein Test zum Nachweis der Mutation des NOD2-Gens.

2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

Die Krankheit kann nicht geheilt werden, lässt sich aber mit Medikamenten zur Behandlung der Entzündung der Gelenke, der Augen und anderen betroffenen Organe unter Kontrolle bringen. Die medikamentöse Therapie zielt darauf ab, die Symptome zu kontrollieren und das Fortschreiten der Erkrankung aufzuhalten.

2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Zurzeit gibt es keine Nachweise, die dazu dienen können, die beste Behandlung des Blau-Syndrom/EOS festzulegen. Die Gelenkprobleme können häufig mit nichtsteroidalen Antirheumatika und Methotrexat behandelt werden. Über Methotrexat ist bekannt, dass es bei vielen Kindern mit juveniler idiopathischer Arthritis wirksam zur Krankheitskontrolle eingesetzt werden kann. Beim Blau-Syndrom kann diese Wirkung weniger ausgeprägt sein. Die Uveitis ist sehr schwer unter Kontrolle zu bringen. Örtlich wirkende Medikamente (Steroidhaltige Augentropfen oder lokale Steroid-Injektion) können bei manchen Patienten nicht ausreichend sein. Auch die Wirksamkeit von Methotrexat ist zur Kontrolle der Uveitis nicht ausreichend, und die Patienten müssen möglicherweise orale Kortikosteroide einnehmen, um schwere Augenentzündungen in den Griff zu bekommen.
Bei Patienten mit Entzündungen der Augen/Gelenke, die schwierig unter Kontrolle zu bringen sind, sowie bei Patienten mit einer Beteiligung der inneren Organe kann die Anwendung von Zytokin-Hemmern, wie z. B. TNF-α-Hemmern (Infliximab, Adalimumab), wirksam sein.

2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse

Therapien?
Zu den häufigsten Nebenwirkungen unter Methotrexat zählen Übelkeit und Bauchschmerzen am Tag der Einnahme. Blutuntersuchungen sind notwendig, um die Leberfunktion und die Zahl der weißen Blutzellen zu überwachen. Kortikosteroide sind mit möglichen Nebenwirkungen, wie z. B. Gewichtszunahme, Gesichtsschwellungen und Stimmungsschwankungen, verbunden. Wenn Steroide über einen längeren Zeitraum verschrieben werden, können sie zu einer Wachstumshemmung, Osteoporose, Bluthochdruck und Diabetes führen.
TNF-α-Hemmer sind kürzlich auf dem Markt eingeführte Medikamente, die mit einem erhöhten Infektionsrisiko, einer Aktivierung von Tuberkulose und der möglichen Entwicklung von neurologischen Erkrankungen oder Immunerkrankungen verbunden sind. Es wurde über ein mögliches Risiko für die Entstehung von bösartigen Tumoren berichtet. Doch gegenwärtig gibt es keine statistischen Daten, die belegen, dass diese Medikamente mit einem erhöhten Risiko für bösartige Tumore verbunden sind.

2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?
Derzeit liegen keine Daten vor, die zur Empfehlung einer optimalen Behandlungsdauer herangezogen werden können. Es ist wichtig, die Entzündung unter Kontrolle zu bekommen, um eine Schädigung der Gelenke, den Verlust der Sehkraft oder die Schädigung anderer Organe zu verhindern.

2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?
Es gibt keine Hinweise über diese Art von Therapien beim Blau-Syndrom/EOS.

2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?
Die betroffenen Kinder müssen regelmäßig (mindestens dreimal pro Jahr) ihren Kinderrheumatologen aufsuchen, der überwacht, ob die Krankheit gut eingestellt ist und gegebenenfalls die Behandlung anpasst. Darüber hinaus ist es wichtig, regelmäßig einen Augenarzt aufzusuchen, wobei die Häufigkeit der Besuche vom Schweregrad und

der Entwicklung der Augenentzündung abhängt. Bei Kindern unter Behandlung sollten mindestens zweimal pro Jahr Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?

Es ist eine lebenslange Erkrankung. Doch die Krankheitsaktivität kann im Laufe der Zeit schwankend sein.

2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?

Es stehen nur wenige Daten über die Langzeitprognose der Krankheit zur Verfügung. Einige Kinder wurden über mehr als 20 Jahre nachbeobachtet. Bei einer gut eingestellten medikamentösen Therapie wurden bei ihnen ein beinahe normales Wachstum, eine normale psychomotorische Entwicklung und eine gute Lebensqualität festgestellt.

2.11 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt. Doch mit einer guten medizinischen Verlaufsbebachtung und Behandlung können die meisten Patienten eine gute Lebensqualität erreichen. Zwischen den Patienten mit Blau-Syndrom gibt es Unterschiede in Bezug auf den Schweregrad und das Fortschreiten der Erkrankung. Gegenwärtig ist es nicht möglich, den Verlauf der Erkrankung für den einzelnen Patienten vorherzusagen.