



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **Blau Syndrom/ Juvenil Sarkoidose**

Versjon av 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

Diagnosen Blau syndrom kan stilles på følgende vis:

**Klinisk mistanke:** Det er aktuelt å mistenke Blau syndrom når et barn har en kombinasjon av symptomer fra ledd, hud og øyne. Detaljerte spørsmål om sykdommer i familien kan styrke mistanken, fordi sykdommen er svært sjelden og har en dominant arvegang (se over).  
**Påvisning av granulomer:** For å stille diagnosen Blau syndrom/EOS, er det viktig å kunne påvise typiske granulomer. Granulomer kan ses i en vevsprøve fra utslett i huden eller fra betennelse i leddhinne. Andre årsaker til betennelse med granulomdannelse (tuberkulose, immunsvikt eller andre sjeldne revmatiske betennelsesaktige sykdommer) må utelukkes ved klinisk undersøkelse, blodprøver, røntgen og andre undersøkelser.  
**Genetiske analyser:** I løpet av de siste årene har det nå blitt mulig å påvise en genforandring (mutasjon) som sannsynligvis er årsaken til utvikling av Blau syndrom/EOS.

#### **2.2 Hva betyr analysene?**

**Vevsprøve fra hud:** En vevsprøve fra hud innebærer at det tas en svært liten hudbit som undersøkes i mikroskop. Vevsprøven er enkel å gjennomføre i lokalbedøvelse. Hvis vevsprøven fra hud viser granulomer, stilles diagnosen Blau syndrom etter at man har utelukket alle andre sykdommer som gir granulomdannelse.  
**Blodprøver:** Disse er viktige for å utelukke andre sykdommer med granulomdannelse (for eksempel immunsvikt og Crohn's sykdom). Blodprøvene er også viktig for å følge utbredelse og alvorlighetsgrad av betennelse, og for å undersøke hvilke organer som er rammet, for eksempel se på lever- og nyrefunksjon.  
**Genetiske analyser:** Den eneste testen som entydig

---

bekrefter diagnosen Blau syndrom/EOS er en genetisk test som viser en genforandring (mutasjon) i NOD2 genet.

### **2.3 Kan det behandles eller helbredes?**

Sykdommen kan ikke helbredes, men den kan behandles med medikamenter som demper betennelsen i ledd, øyne og andre involverte organer. Formålet med behandlingen er å ha kontroll på symptomene og begrense sykdommens aktivitet og utvikling.

### **2.4 Hva går behandlingen ut på?**

Det finnes lite dokumentasjon på hva som er optimal behandling for Blau syndrom/EOS. Leddbetennelse kan behandles med betennelsesdempende medisiner som ikke inneholder kortison (NSAIDs) og metotreksat. Metotreksat er et medikament som er effektivt ved leddbetennelser hos barn med barneleddgikt, men effekten kan være mer usikker ved Blau syndrom. Regnbuehinnebetennelsen er svært vanskelig å behandle, og lokalbehandling med steroid øyedråper eller steroidinjeksjoner i øyet er ofte ikke tilstrekkelig. Den betennelsesdempende effekten av metotreksat er heller ikke alltid tilstrekkelig, og tabletter med kortikosteroider som prednisolon kan være nødvendig for å dempe alvorlig regnbuehinnebetennelse. Hos pasienter med øye- eller leddbetennelse som er vanskelig å behandle, eller der andre organ er involvert, kan biologiske medikamenter som TNF-- $\alpha$  blokkere (infliximab og adalimumab) være effektive.

### **2.5 Hvilke bivirkninger har behandlingen?**

De hyppigste bivirkningene som ses ved metotreksat er kvalme og magesmerter den dagen medisinen tas. Blodprøver må tas regelmessig for å sjekke leverfunksjonen og hvite blodlegemer. Kortikosteroider og biologiske medikamenter kan føre til økt mottakelighet for infeksjoner. I tillegg har kortikosteroider mange ulike bivirkninger som vektøkning og humørsvingninger. Brukt over lengre tid kan de føre til veksthemming, osteoporose, høyt blodtrykk og diabetes.

TNF-- $\alpha$  blokkere er nyere medikamenter. De medfører noe økt risiko for infeksjoner, spesielt tuberkulose. I tillegg har en potensiell økt risiko for nevrologisk, annen immunologisk sykdom og kreft vært diskutert uten at dette er påvist i studier som har vært gjort.

---

## **2.6 Hvor lange bør behandlingen pågå?**

Dokumentasjon på varighet av behandlingen mangler. Det er viktig å få kontroll på betennelsen for å unngå leddskade, synstap eller skade på andre organer.

## **2.7 Hva med alternativ behandling?**

Dokumentasjon på alternative behandlingsformer mangler.

## **2.8 Hva slags oppfølging er nødvendig?**

Barn bør gå til jevnlig kontroll minst tre ganger årlig hos barnerevmatolog for å vurdere sykdomsaktivitet og justere medikamentell behandling. Det er også viktig med regelmessige kontroller hos øyelege. Hyppigheten avhenger av hvor aktiv øyebetennelsen er. Barn under pågående behandling bør ta blod- og urinprøve minst to ganger årlig.

## **2.9 Hvor lenge vil sykdommen vare?**

Sykdommen er livslang, selv om sykdomsaktiviteten kan være svingende og variere over tid.

## **2.10 Hva er prognosen for sykdommen (forventet sykdomsforløp)?**

Det er sparsomt med tilgjengelige data om langtids prognose. Noen barn som har vært fulgt i mer enn 20 år, viser seg å oppnå normal psykomotorisk utvikling, nesten normal vekst, og god livskvalitet når de har fått god medisinsk oppfølging og behandling.

## **2.11 Er det mulig å bli helt frisk?**

Nei, fordi dette er en arvelig sykdom. Imidlertid vil god medisinsk oppfølging og behandling gi flertallet av pasientene god livskvalitet. Det er forskjeller i alvorlighetsgrad og utvikling av sykdommen hos ulike pasienter med Blau syndrom, og man kan per i dag ikke forutsi

---

sykdomsforløp for den enkelte pasient.