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

Zespół Blaua/ Młodzieńcza Sarkoidoza

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Zasadniczo przy rozpoznaniu zespołu Blaua stosuje się następujące podejście:
a) Podejrzenie kliniczne: Należy rozważyć wystąpienie zespołu Blaua, kiedy u dziecka występuje typowe połączenie objawów ze strony trzech narządów (stawy, skóra, oczy). Należy przeprowadzić szczegółową analizę historii rodzinnej, ponieważ choroba jest niezwykle rzadka i dziedziczona autosomalnie dominująco. b) Pojawienie się ziarniniaków: Aby możliwe było rozpoznanie zespołu Blaua/EOS, konieczne jest wystąpienie w zaatakowanych tkankach typowych zmian ziarniniakowych. Ziarniniaki można wykryć podczas biopsji zmiany skórnej lub stawu zajętego stanem zapalnym. W toku dokładnych badań klinicznych, badań krwi i diagnostyki obrazowej należy wykluczyć inne przyczyny ziarniniakowego stanu zapalnego (takie jak gruźlica, niedobór odporności lub inne choroby zapalne, np. niektóre rodzaje zapaleń naczyń krwionośnych). c) Analiza genetyczna: Od kilku lat istnieje możliwość przeprowadzenia analizy genetycznej pacjentów, dzięki której można ustalić obecność mutacji uważanej za czynnik odpowiedzialny za rozwój zespołu Blaua/EOS.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

a) Biopsja skóry: Biopsja skóry polega na pobraniu maleńkiego fragmentu tkanki skóry i jest bardzo prostym zabiegiem. Jeśli biopsja wykaże obecność ziarniniaków, rozpoznanie zespołu Blaua następuje po wykluczeniu wszystkich innych chorób, które wiążą się z powstawaniem tego typu zmian. b) Badania krwi: Badania krwi są ważne, ponieważ pozwalają wykluczyć inne choroby związane z powstawaniem

ziarniniakowego stanu zapalnego (takie jak niedobór odporności lub choroba Crohna). Pozwalają również określić rozmiar stanu zapalnego i ocenić zajęcie innych narządów (jak nerki czy wątroba). c) Badanie genetyczne: Jedynym badaniem, które jednoznacznie potwierdza diagnozę zespołu Blaua, jest badanie genetyczne wykazujące obecność mutacji w genie NOD2.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Choroby nie można trwale wyleczyć, ale można ją kontrolować lekami, które ograniczają stan zapalny w stawach, oczach i zajętych narządach. Leczenie farmakologiczne ma na celu zwalczanie objawów i powstrzymywanie postępowania choroby.

2.4 Na czym polega leczenie?

Do chwili obecnej nie udowodniono, jakie leczenie byłoby optymalne w zespole Blaua/EOS. Problemy ze stawami można leczyć niesterydowymi lekami przeciwzapalnymi i metotreksatem. Metotreksat znany jest ze swojej skuteczności w zwalczaniu zapalenia stawów u wielu dzieci z młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów, jednak jego skuteczność w leczeniu zespołu Blaua może być mniejsza. Zapalenie błony naczyniowej oka bardzo trudno jest kontrolować; w przypadku wielu pacjentów leczenie miejscowe (sterydowymi kroplami do oczu lub działającymi miejscowo sterydami w zastrzykach) może być niewystarczające. Skuteczność metotreksatu w leczeniu zapalenia błony naczyniowej nie zawsze jest wystarczająca, przez co wielu pacjentów musi doustnie przyjmować kortykosteroidy, aby opanować ciężki stan zapalny oczu.

U pacjentów z uciążliwym stanem zapalnym oczu i/lub stawów oraz u pacjentów z zajętymi narządami wewnętrznymi dobre efekty może dać leczenie inhibitorami cytokin, takimi jak inhibitory TNF-α (infliksymab, adalimumab).

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Do najczęstszych działań niepożądanych metotreksatu należą nudności i ucisk w jamie brzusznej pojawiający się w dniu zażycia leku. Należy przeprowadzać badania krwi, które pozwolą monitorować czynność wątroby oraz liczbę białych krwinek. Stosowanie kortykosteroidów wiąże

się z możliwością wystąpienia pewnych działań niepożądanych, takich jak przyrost masy ciała, obrzęk twarzy i zaburzenia nastroju. Sterydy przyjmowane przez dłuższy czas mogą powodować zahamowanie wzrostu, osteoporozę, nadciśnienie i cukrzycę.
Inhibitory TNF-α to leki najnowszej generacji, ale ich stosowanie wiąże się ze zwiększonym ryzykiem infekcji, aktywacji gruźlicy i możliwością rozwoju chorób neurologicznych i innych chorób immunologicznych. Zastanawiano się nad potencjalnym ryzykiem rozwoju nowotworów złośliwych; obecnie nie ma danych statystycznych, które potwierdzałyby zwiększone ryzyko wystąpienia nowotworów złośliwych w związku ze stosowaniem tych leków.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Nie ma obecnie danych pozwalających określić optymalny czas leczenia. Kluczowe jest kontrolowanie stanu zapalnego, żeby zapobiec uszkodzeniu stawów, utracie wzroku lub uszkodzeniu innych narządów.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma dowodów na przydatność takiego leczenia w zespole Blaua/EOS.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Dzieci powinny regularnie (co najmniej 3 razy w roku) odwiedzać swojego reumatologa wieku rozwojowego, aby można było monitorować przebieg choroby i na bieżąco dostosowywać leczenie. Ważne są również regularne wizyty u okulisty, których częstość zależy od stopnia nasilenia objawów i rozwoju stanu zapalnego oczu. Leczonym dzieciom należy badać krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Ta choroba trwa do końca życia. Jednak jej stopień zaawansowania może zmieniać się w czasie.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i

przebieg) choroby?
Dostępne dane dotyczące rokowania w dłuższej perspektywie są ograniczone. Niektóre dzieci były obserwowane przez ponad 20 lat i przy odpowiednio dobranym leczeniu osiągnęły prawie normalny wzrost, normalny rozwój psychomotoryczny i cieszyły się dobrą jakością życia.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna. Niemniej jednak prawidłowo prowadzona obserwacja lekarska i leczenie większości pacjentów zapewniają wysoką jakość życia. U pacjentów z zespołem Blaua występują różnice w stopniu nasilenia i przebiegu choroby; obecnie nie ma możliwości przewidzenia przebiegu choroby u każdego pacjenta.