

:: Σαρκοείδωση

Αριθμός Orphanet: 797

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η σαρκοείδωση είναι πολυσυστηματική διαταραχή άγνωστης αιτιολογίας που χαρακτηρίζεται από το σχηματισμό ανοσολογικών κοκκιωμάτων στα εμπλεκόμενα όργανα. Είναι μια νόσος που απαντάται παντού με την συχνότητα εμφάνισης (ποικίλλει ανάλογα με την ηλικία, το φύλο, τη φυλή και τη γεωγραφική προέλευση) να εκτιμάται σε περίπου 1/6.300 στους άνδρες και 1/5.300 στις γυναίκες. Κυρίως επηρεάζονται ο πνεύμονας και το λεμφικό σύστημα, αλλά μπορεί να εμπλέκεται σχεδόν κάθε όργανο. Άλλες σοβαρές εκδηλώσεις προκύπτουν από εντοπίσεις στην καρδιά, το νευρικό σύστημα, τους οφθαλμούς, τους νεφρούς ή τον λάρυγγα. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η σαρκοείδωση αποκαλύπτεται με επίμονο ξηρό βήχα, με εκδηλώσεις από τα μάτια ή το δέρμα, με περιφερικούς λεμφαδένες, με κόπωση, με απώλεια βάρους, με πυρετό ή νυχτερινές εφιδρώσεις και με οζώδες ερύθημα. Εντός των κοκκιωμάτων είναι πιθανός ο μη-φυσιολογικός μεταβολισμός της βιταμίνης D3 και η υπερασβεστιαμία. Η ακτινογραφία του θώρακα είναι παθολογική σε περίπου 90% των περιπτώσεων και δείχνει λεμφαδενοπάθεια ή / και πνευμονικές διηθήσεις (με ή χωρίς ίνωση), που καθορίζουν τα στάδια σαρκοείδωσης από I έως IV. Η αιτιολογία παραμένει άγνωστη, αλλά η επικρατούσα υπόθεση είναι ότι διάφορα άγνωστα, πιθανόν κακώς διασπώμενα αντιγόνα, είτε λοιμώδους ή περιβαλλοντικής προέλευσης, θα μπορούσαν να προκαλέσουν μια υπερβολική αντίδραση του ανοσοποιητικού σε γενετικά ευαίσθητους ξενιστές. Η διάγνωση βασίζεται σε συμβατές κλινικές και ακτινολογικές εκδηλώσεις, στοιχεία για μη τυροειδοποιημένα κοκκιώματα που λαμβάνονται με βιοψία μέσω ενδοσκόπησης του τραχειοβρογχικού δένδρου ή από άλλες εντοπίσεις, καθώς και τον αποκλεισμό όλων των άλλων κοκκιωματωδών νοσημάτων. Η εξέλιξη και η σοβαρότητα της σαρκοείδωσης ποικίλλει εξαιρετικά. Στις περισσότερες καλοήθεις περιπτώσεις (αυτόματη υποχώρηση μέσα σε 24-36 μήνες), δεν απαιτείται καμία θεραπεία, αν και η τακτική παρακολούθηση μέχρι την ανάρρωση είναι απαραίτητη. Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις, είναι απαραίτητη η συνταγογράφηση θεραπευτικής αγωγής είτε στην αρχή, είτε σε κάποιο σημείο κατά τη διάρκεια της παρακολούθησης, σύμφωνα με τις κλινικές εκδηλώσεις και την εξέλιξή τους. Τα συστηματικά χορήγηση κορτικοστεροειδών είναι ο στυλοβάτης της θεραπείας της σαρκοείδωσης. Η ελάχιστη διάρκεια της θεραπείας είναι 12 μήνες. Ορισμένοι ασθενείς παρουσιάζουν επανειλημμένα επεισόδια υποτροπών και μπορεί να απαιτούν μακροχρόνιες, χαμηλής δόσης θεραπείας κορτικοστεροειδών κατά τη διάρκεια των χρόνων αυτών. Άλλες θεραπείες (ανοσοκατασταλτικά φάρμακα και αμινοκινολίνες) μπορεί να είναι χρήσιμες σε περίπτωση μη ικανοποιητικής απάντησης στα κορτικοστεροειδή, πτωχής ανεκτικότητας και ως παράγοντες εξοικονόμησης, όταν είναι απαραίτητη η χορήγηση υψηλών δόσεων κορτικοστεροειδών για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα. Σε ορισμένες αυστηρά επιλεγμένες περιπτώσεις, ανθεκτικές στην καθιερωμένη θεραπεία, ειδικοί παράγοντες αντι-TNF-α μπορεί να προσφέρουν πολύτιμη βελτίωση. Μερικοί ασθενείς επωφελούνται από τα τοπικά κορτικοστεροειδή. Η θνησιμότητα που σχετίζεται με τη σαρκοείδωση εκτιμάται μεταξύ 0,5-5%.

Ειδικός εμπειρογνώμων:



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

- Dr Diane BOUVRY
- Dr H NUNES
- Dr Paul SOLER
- Pr Dominique VALEYRE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2007

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

