

:: Саркоидоз

ORPHAcode: ORPHA797

Определение болезни

Редкое мультисистемное аутовоспалительное заболевание неизвестной этиологии, характеризующееся образованием иммунных неказеозных гранулем в любом органе(ах), что приводит к переменным клиническим симптомам различной степени тяжести. Клинические проявления обычно включают стойкий сухой кашель, поражения глаз, кожи и периферических лимфатических узлов, утомляемость, потерю веса, лихорадку или ночное потоотделение, а также синдром Лёфгрена.

Краткий обзор

Эпидемиология

Саркоидоз - это повсеместное заболевание, частота которого варьируется в зависимости от возраста, пола, расы и географического происхождения. Самые высокие показатели отмечаются в Северной Европе и среди афроамериканцев, самые низкие показатели - в Азии. В Европе заболеваемость колеблется от 1/625 до 500 000 жителей. Наблюдается незначительное преобладание лиц женского пола.

Клиническое описание

Течение, тяжесть и развитие саркоидоза сильно варьируются. Диагноз обычно устанавливается на четвертом и пятом десятилетии жизни, причем второй пик заболеваемости приходится на женщин старше 50 лет, но проявления могут возникнуть в любом возрасте, от детского до пожилого. Заболевание классифицируется как острое, разрешающееся в течение 2 лет, или хроническое, сохраняющееся в течение 3-5 лет или дольше. В основном поражаются легкие и лимфатическая система, но практически каждый орган может быть вовлечен. Другие тяжелые проявления являются результатом сердечной, неврологической, глазной, почечной или гортанной локализации. В большинстве случаев саркоидоз выявляется по постоянному сухому кашлю, глазным или кожным проявлениям, периферическим лимфатическим узлам, утомляемости, потере веса, лихорадке или ночному потоотделению и синдрому Лёфгрена (острая форма, характеризующаяся лихорадкой, двусторонним артритом голеностопного сустава и/или узловатой эритемой и двусторонней лимфаденопатией корней легких). Возможны нарушения метаболизма витамина D3 при гранулематозных поражениях и гиперкальциемия. Рентгенография грудной клетки патологична примерно в 90% случаев и выявляет лимфаденопатию и/или легочные инфильтраты (без или с фиброзом), определяющие стадии саркоидоза от I до IV. У афроамериканцев заболевание имеет более тяжелое течение, а в скандинавских странах около трети пациентов имеют синдром Лёфгрена.

Этиология

Этиология остается неизвестной. Основная гипотеза заключается в том, что различные неидентифицированные антигены инфекционного или экологического происхождения могут вызвать усиленную иммунную реакцию у генетически восприимчивых носителей.



Методы диагностики

Диагноз основывается на сочетании клинических и рентгенологических проявлений, биопсии, выявляющей отсутствие гранулем и исключающей другие причины гранулематозного заболевания. Некоторые ситуации не требуют биопсии, такие как синдром Лёфгрена или наличие типичных бессимптомных двусторонних аденопатий средостения. Следует рассмотреть биопсию легкодоступных областей (кожа, периферические лимфаденопатии, конъюнктивальные узелки). Однако бронхоскопия с бронхиальной и трансбронхиальной биопсией обладает хорошими диагностическими характеристиками. Трансбронхиальная игольная аспирация под контролем эндобронхиального ультразвукового исследования (EBUS-TBNA) обеспечивает хороший доступ при лимфаденопатиях средостения.

Дифференциальный диагноз

Дифференциальный диагноз включает инфекции, хронический бериллиоз, переменный неклассифицируемый иммунодефицит, гиперчувствительный пневмонит, гранулематозный полиангиит, болезнь Крона, саркоидоподобные реакции (рак или лимфомы), а также лекарственно-индуцированный гранулематоз.

Генетическое консультирование

Саркоидоз возникает в результате сложного взаимодействия множества генов и, следовательно, не требует проведения медико-генетического консультирования.

Лечение

В зависимости от развития и тяжести саркоидоза пациентам может не потребоваться системная терапия. Терапия рассматривается в тех случаях, когда существует вероятность серьезных осложнений (т. е. функциональной недостаточности органов) или для уменьшения стойких симптомов дискомфорта, влияющих на качество жизни. Дискомфорт может быть вызван фиброзом, синдромом парасаркоидоза или сопутствующими заболеваниями, а также активным заболеванием. Лечение в основном проводится системными кортикостероидами и, как правило, продолжается в течение 12 месяцев; однако продолжительность и минимальная эффективная доза должны быть адаптированы к каждому пациенту. Пациентам с повторными рецидивами может потребоваться длительная терапия кортикостероидами в низких дозах. Другие методы лечения, включающие иммуносупрессивные препараты (метотрексат, азатиоприн или лефлуномид) и аминохинолины, могут быть полезны в случае неудовлетворительного ответа на кортикостероиды, плохой переносимости или в качестве щадящих средств. В некоторых строго отобранных случаях, рефрактерных к стандартной терапии, специфические анти-ФНО-альфа-агенты (инфликсимаб или адалимумаб) могут обеспечить улучшение проявлений. У некоторых пациентов отмечается положительный ответ на применение местных кортикостероидов.

Прогноз

По крайней мере в половине случаев саркоидоз проходит спонтанно в течение 2 лет. Ремиссия менее вероятна, если заболевания сохраняются в течение пяти лет после появления симптомов. Смертность оценивается в 6-8% и, как правило, обусловлена недостаточностью органов (обычно дыхательных или сердечных). Степень легочного фиброза и легочной гипертензии являются предикторами смертности.

Эксперт-рецензент:



- Dr Florence JENY
- Pr Hilario NUNES
- Pr Alain CALENDER

Last update: 2020-04-01

Translated: 2021-09-01

This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation



This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

