



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

Բլաուի հիվանդությունը/Յուվենիլ Սարկոիդոզը

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է Բլաուի հիվանդությունը/Յուվենիլ Սարկոիդոզը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

Բլաուի համախտանիշը գենետիկ հիվանդություն է: Հիվանդը ունենում է մաշկի ցան, արթրիտ և ուլցերիտ: Այլ օրգաններ ևս կարող են ախտահարվել, ինչպես նաև լինում է պարբերական տենդ: Բլաուի համախտանիշը տերմին է, որը կիրառվում է հիվանդության ընտանեկան դեպքերի համար, բայց հնարավոր են նաև եզակի (սպորադիկ) դեպքեր, որոնք կոչվում են Վադ Սկզբով Սարկոիդոզ(ՎՍՍ) :

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Հաճախականությունն անհայտ է: Սա շատ հազվադեպ հիվանդություն է, որն ախտահարում է վաղ հասակի երեխաներին, (հիմնականում մինչև 5 տարեկանը) և ավելի է ծանրանում, եթե չի բուժվում: Համապատասխան գենի հայտնաբերումից հետո, հիվանդությունը ախտորոշվում է ավելի հաճախ, ինչը թույլ է կտա ավելի հստակ գնահատել հանդիպման հաճախականությունը և բնական պատմությունը:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Բլաուի համախտանիշը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NOD2 (հոմանիշը` CARD15), որը կոդավորում է իմուն-բորբոքային պատասխանում դեր ունեցող սպիտակուլը: Եթե այս գենը Բլաուի համախտանիշին բնորոշ մուտացիա է պարունակում, սպիտակուլն իր ֆունկցիան բավարար

չի կատարում և մարմնի տարբեր հյուսվածքներում և օրգաններում առաջանում է խրոնիկ բորբոքում՝ գրանուլոմաների ձևավորմամբ: Գրանուլոմաները բորբոքային բջիջների կուտակումներ են, որոնք կապված են բորբոքման հետ և կարող են խախտել տարբեր օրգանների և հյուսվածքների նորմալ կառուցվածքը և ֆունկցիան:

1.4 Այն ժառանգական է:

Այն ժառանգվում է որպես աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդություն (ինչը նշանակում է, որ այն չի փոխանցվում սեռով և ծնողներից գոնե մեկը պետք է ունենա այս հիվանդության նշանները): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ Բլաուի համախտանիշ ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա միայն մեկ մուտացված գեն՝ ժառանգված կամ մորից, կամ հորից : ՎՍՍ-ի դեպքում, հիվանդությունը սպորադիկ է, մուտացիան առաջանում է հենց հիվանդի մոտ և երկու ծնողներն էլ առողջ են: Եթե հիվանդը կրում է այս գենը, ապա նա կունենա այս հիվանդությունը: Եթե ծնողներից մեկը ունի Բլաուի համախտանիշը, 50% դեպքերում երեխան նույնպես կունենա այն:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Կարելի՞ է այն կանխարգելել:

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա կրում է Բլաուի համախտանիշի պատճառ հանդիսացող գենը: Ներկայումս, հիվանդությունը կանխարգելել հնարավոր չէ, բայց նշանները կարելի է բուժել:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:

Հիվանդության հիմնական նշանն է կլինիկական տրիադան՝ արթրիտ, դերմատիտ, ուլցերիտ: Սկզբնական նշաններին են պատկանում բնորոշ էկզանթեման՝ փոքր, շրջանաձև ցանային էլեմենտներ, որոնք տարբերվում են երանգով՝ թույլ վարդագույնից մինչև դեղնաշագանակագույն կամ արտահայտիչ կարմիր: Տարիների ընթացքում ցանը ավելանում և նվազում է: Արթրիտը

ամենահաճախ հանդիպող նշանն է, որը սկսվում է կյանքի առաջին տասնամյակում: Սկզբում դիտվում է հողերի այտուց, բայց շարժունակությունը պահպանվում է: Ժամանակի ընթացքում կարող են զարգանալ հողերում շարժումների սահմանափակում, դեֆորմացիաներ և էռոզիաներ: Ուլտիտը (ծիածանաթաղանթի բորբոքում) ամենավտանգավոր նշանն է, քանի որ, այն հաճախ ուղեկցվում է բարդություններով (կատարակտ, ներակնային ճնշման բարձրացում), և չբուժման դեպքում կարող է տեսողության թուլացման պատճառ լինել:

Որպես լրացում, գրանուլեմատոզ բորբոքումը կարող է ախտահարել նաև բազմաթիվ այլ օրգաններ, առաջացնելով այլ ախտանշաններ, ինչպիսիք են թոքային և երիկամային ֆունկցիաների նվազեցումը, զարկերակային ճնշման բարձրացումը և կրկնող տենդը:

1.8 Հիվանդությունը նման է յուրաքանչյուր երեխայի մոտ:

Այն նույնը չէ ամեն մի երեխայի մոտ: Ավելի հաճախ նշանների տեսակը և ծանրությունը կարող են փոխվել երեխայի աճին զուգահեռ: Այս հիվանդությունը պրոգրեսիվվում է, եթե չի բուժվում և ախտանշանները համապատասխանորեն զարգանում են: