



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

Blau syndrom

Verzija

1. ŠTA JE BLAU BOLEST/JUVENILNA SARKOIDOZA?

1.1 Šta je to?

Blau syndrom je genetska bolest. Pacijenti boluju od kombinacije kožnog osipa, artritisa i uveitisa. Također, i drugi organi mogu biti zahvaćeni, a može se javljati i intermitentno povišena temperatura. Blau syndrom je termin koji se koristi za porodične oblike bolesti, ali se mogu javiti i sporadični slučajevi poznati pod nazivom sarkoidoza s ranim početkom ("early onset sarcoidosis- EOS").

1.2 Koliko je česta?

Učestalost bolesti je nepoznata. To je veoma rijetka bolest koja se javlja kod pacijenata u ranom djetinjstvu (najčešće prije pete godine života), te ako se ne liječi, stanje se pogoršava. Mnogo češće se dijagnosticira od kako su otkriveni geni povezani sa ovom bolesti, što će omogućiti bolju procjenu zastupljenosti bolesti i prirode njenog toka.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Blau syndrom je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NOD2 (sinonim je CARD15), a kodira protein koji ima ulogu u imunoinflamatornom odgovoru. Ako je taj gen mutiran, kao što je slučaj kod Blau sindroma, protein ne funkcioniše ispravno i pacijenti imaju hroničnu upalu sa stvaranjem granuloma u različitim tkivima i organima u svom tijelu. Granulomi su karakteristične dugoživeće skupine upalnih ćelija, povezane sa upalom i mogu poremetiti normalnu strukturu i funkcionisanje različitih tkiva i organa.

1.4 Je li nasljedna?

Nasljeđuje se kao autosomno - dominantna bolest (što znači da nije povezana s polom, te da bar jedan od roditelja mora pokazivati simptome bolesti). Ovaj oblik nasljeđivanja znači da osoba treba samo jedan mutirani gen od oca ili od majke da bi razvila Blau sindrom. U EOS-u, sporadičnom obliku ove bolesti, oba roditelja su zdrava, a mutacija se pojavljuje kod samog pacijenta. Ako osoba/dijete ima mutiran gen, oboljet će od bolesti. Ako jedan od roditelja ima Blau sindrom, šansa da će njegovo dijete imati istu bolest je 50%.

1.5 Zašto moje dijete ima bolest? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer u sebi nosi gene koji uzrokuju Blau syndrom. Trenutno, ova bolest se ne može spriječiti, ali se mogu liječiti njeni simptomi.

1.6 Je li zarazna?

Ne, nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi ove bolesti su klinička trijada artritisa, dermatitisa i uveitisa. Početni simptomi su karakteristične kožne promjene, u vidu sitnih okruglih lezija, čija boja može varirati od blijedo do tamno roze ili čak izrazito crvene boje. S godinama osip postaje poput voska, a zatim nestaje. Artritis je najčešća manifestacija i počinje u prvoj dekadi života. Javlja se oticanje zglobova uz ograničenu pokretljivost od početka. Vremenom se može razviti ograničenje pokretljivosti, deformiteti i erozije. Uveitis (upala šarenice oka) najteža je komplikacija, budući da je često povezan s drugim komplikacijama (katarakta, povećan očni pritisak) i ako se ne liječi može dovesti do slabljenja vida. Dakle, granulozna upala može zahvatiti i mnoge druge organe što uzrokuje i druge simptome kao što su smanjenje funkcije pluća ili bubrega, povećan krvni pritisak ili ponavljajuće febrilne epizode.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Bolest nije ista kod svakog djeteta. Pored toga, vrsta i težina simptoma može se mijenjati kako dijete postaje starije. Bolest napreduje ako se ne liječi, a simptomi se intenziviraju.