



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

## **Blau sindrom**

Verzija 2016

### **1. ŠTO JE BLAU-ova BOLEST/JUVENILNA SARKOIDOZA?**

#### **1.1 Što je to?**

Blau sindrom je genetska bolest. Bolesnici boluju od kombinacije osipa na koži, artritisa i uveitisa. Mogu biti zahvaćeni i drugi organi, a može biti prisutna i intermitentna temperatura. Blau sindrom je termin koji se koristi za obiteljska oblike bolesti, no mogu se javiti i sporadični slučajevi koji su poznati pod nazivom sarkoidoza s ranim početkom (EOS, engl. early onset sarcoidosis).

#### **1.2 Koliko je česta?**

Učestalost je nepoznata. To je vrlo rijetka bolest koja se javlja u ranom djetinjstvu (uglavnom prije pete godine života) i pogoršava se u slučaju da se ne liječi. Od otkriće povezanih gena, češće se dijagnosticira, što će u budućnosti omogućiti bolju procjenu prevalencije i prirodnog tijeka.

#### **1.3 Koji su uzroci bolesti?**

Blau sindrom je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NOD2 (sinonim je CARD15), a kodira protein koji ima ulogu u imunološko-upalnom odgovoru. Ako se na tom genu nalazi mutacija, kao kod Blau sindroma, protein ne funkcionira ispravno i bolesnici imaju kroničnu upalu sa stvaranjem granuloma u različitim tkivima i organima. Granulomi su karakteristične dugoživuće nakupine upalnih stanica, povezani su s upalom i mogu poremetiti normalnu strukturu i funkciju različitih tkiva i organa.

---

#### **1.4 Je li nasljedna?**

Nasljeđuje se kao autosomna dominantna bolest (što znači da nije povezana s spolom i da najmanje jedan roditelj mora pokazivati simptome bolesti). Takav oblik nasljeđivanja znači da osoba treba samo jedan mutirani gen od oca ili od majke kako bi razvila bolest. U EOS-u, sporadičnom obliku bolesti, mutacija se pojavljuje kod samog bolesnika, a oba roditelja su zdrava. Ako bolesnik ima gen, oboljet će od bolesti. Ako jedan roditelj ima Blau sindrom, postoji vjerojatnost od 50% da će ga imati i njegovo dijete.

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

Dijete ima bolest jer ima gene koji uzrokuju Blau sindrom. Trenutno se bolest ne može spriječiti, no mogu se liječiti simptomi.

#### **1.6 Je li zarazna?**

Ne, nije.

#### **1.7 Koji su glavni simptomi?**

Glavni simptomi bolesti su klinička trijada artritisa, dermatitisa i uveitisa. Inicijalni simptomi sastoje se od tipičnih promjena na koži obilježenih sitnim okruglim lezijama čija boja može biti blijedo ružičasta do tamna ili izrazito crvena. Tijekom godina osip postaje poput voska, a zatim nestane. Artritis je najčešća manifestacija, počinje u prvom desetljeću života. Nalazi se otjecanje zglobova uz u početku održanu pokretljivost. Vremenom se može razviti ograničenje pokretljivosti, deformiteti i erozije. Uveitis (upala šarenice) najteža je komplikacija, budući da je često povezan s drugim komplikacijama (katarakta, povećani tlak u oku) i ako se ne liječi može dovesti do slabljenja vida. K tome, granulozna upala može zahvatiti i mnoge druge organe što uzrokuje i druge simptome poput smanjenje funkcije pluća ili bubrega, povećani krvni tlak ili ponavljajuće vrućice.

#### **1.8 Da li je bolest ista u svakog djeteta?**

Bolest nije ista u svakom djetetu. Osim toga, vrsta i težina simptoma

---

može se mijenjati kako dijete raste. Bolest napreduje ako se ne liječi, a sukladno tome razvijaju se i simptomi.