



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

Blau-szindróma

Verzió 2016

1. MI A BLAU-SZINDRÓMA/FIATALKORI SZARKOIDÓZIS

1.1 Mi ez?

A Blau-szindróma genetikai betegség. A betegeknél egyszerre lép fel bőrkiütés, arthritisz és uveitisz. A betegség más szerveket is érinthet, valamint átmenetileg láz is felléphet. A Blau-szindróma a betegség családi formáira használt kifejezés, de ritka formái is előfordulhatnak, amelyeket korai kezdetű szarkoidózisnak (Early Onset Sarcoidosis, EOS) neveznek.

1.2 Milyen gyakori?

A gyakorisága nem ismert. Nagyon ritka betegség, amely életük korai szakaszában (leginkább 5 éves kor előtt) támadja meg a gyermekeket, és rosszabbodhat, ha nem kezelik. A betegséggel összefüggő gén felfedezése óta gyakrabban diagnosztizálják, ezért jobban meg lehet majd becsülni az előfordulását és a természetes előzményeit.

1.3 Mik a betegség okai?

A Blau-szindróma genetikai betegség. A felelős gén a NOD2 (ugyanaz, mint a CARD15), amely egy a gyulladásra adott immunválaszban szerepet játszó fehérjét kódol. Ha ez a gén mutációt hordoz, amint ez Blau-szindróma esetén fennáll, a fehérje nem működik megfelelően, és a betegeknél krónikus gyulladás jelentkezik, ami granulómák képződésével jár a test különböző szöveteiben és szerveiben. A granulómák gyulladós sejtek jellegzetes, tartósan fennálló sarjdagadatai, amelyek szerepet játszanak a gyulladásban, és

károsíthatják különböző szövetek és szervek egészséges szerkezetét és működését.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

A betegség autoszomális domináns betegségként örökölt (ami azt jelenti, hogy nemtől független, és legalább egyik szülőnél jelentkeznie kell a betegség tüneteinek). A betegségnek ez a fajta átadása azt jelenti, hogy a Blau-szindróma kialakulásához az egyénnek csak egy génmutációt kell hordoznia, vagy az édesanyjától, vagy az édesapjától. A betegség ritka formája, az EOS esetében a mutáció magában a betegben jelenik meg, míg a szülei mindketten egészségesek. Ha a beteg hordozza ezt a gént, akkor ki fog alakulni nála a betegség. Ha az egyik szülőnek Blau-szindrómája van, 50% az esély arra, hogy a gyermekének is lesz.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeknek azért van ez a betegsége, mert hordozza azokat a géneket, amelyek a Blau-szindrómát okozzák. Jelenleg a betegség nem megelőzhető, de a tünetei kezelhetők.

1.6 Fertőző-e a betegség?

Nem.

1.7 Mik a fő tünetei?

A betegség fő tüneteit az artritisz, dermatitisz és uveitisz klinikai hármasa képezi. A kezdeti tünetek magukba foglalnak egy jellegzetes exantémát apró, kerek, színükben halvány rózsaszíntől sárgásbarnáig terjedő elváltozásokkal, vagy erőteljes eritémát. Az évek folyamán a bőrkiütés mérete nő, majd csökken. Az artritisz (ízületi gyulladás) a leggyakoribb tünet, amely az élet első évtizedében jelentkezik. Az ízület duzzanata kezdetben nem okoz mozgáskorlátozottságot. Idővel viszont korlátozódhat a mozgás, valamint ízületi deformitás és erózió alakulhat ki. A legveszélyesebb tünet az uveitisz (a szem szivárványhártyájának gyulladása), mivel gyakran jár szövődeményekkel (szürke hályog,

fokozott szembelnyomás), és ha nem kezelik, látásromlást okozhat. Emellett a granulomatózus gyulladás számos más szervet is érinthet, egyéb tüneteket, például tüdő- vagy veseműködési zavart, magas vérnyomást vagy visszatérő lázat okozva.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A betegség nem azonos minden gyermeknél. A tünetek típusa és súlyossága is változhat az életkor előrehaladtával. A kezeletlen betegség súlyosbodik, ahogy a tünetei is.