

## תסמונת בלאו

גרסת 2016

### 1. מהי מחלת בלאו / סרקואידוזיס של הילדות?

#### 1.1 מהי המחלה?

תסמונת בלאו הינה מחלה גנטית בה המטופלים סובלים משילוב של תפרחת עורית, דלקת מפרקים ודלקת הענבייה (אובאיטיס). איברים אחרים עשויים להיות מושפעים גם הם ועשוי להופיע חום לסירוגין. השם תסמונת בלאו משמש להגדרת המחלה התורשתית, אך המחלה יכולה לעיתים להופיע גם בצורה ספורדית, ואז היא נקראת סרקואידוזיס מוקדמת (Sarcoidosis Onset Early).

#### 1.2 מהי שכיחות המחלה?

השכיחות אינה ידועה. זוהי מחלה נדירה ביותר שמופיעה בילדות המוקדמת (לרוב לפני גיל 5) ומחמירה ללא טיפול. מאז שהתגלה הגן הקשור למחלה, היא מאובחנת בתדירות גבוהה יותר, דבר שיאפשר להעריך בצורה טובה יותר את השכיחות והמהלך הטבעי שלה.

#### 1.3 מהם הגורמים למחלה?

תסמונת בלאו הינה מחלה גנטית. הגן האחראי נקרא NOD2 (או בשם הנוסף נושא הגן אם. דלקתית-החיסונית בתגובה תפקיד בעל חלבון מקודד והוא, CARD15), מוטציה, כמו בתסמונת בלאו, החלבון אינו מתפקד כראוי והמטופל סובל מדלקת כרונית עם גרנולומות ברקמות ואיברים שונים של הגוף. הגרנולומות הן צברי תאים דלקתיים הקיימים למשך זמן רב, הן קשורות לדלקת ועשויות לשבש את המבנה והתפקוד התקינים של רקמות ואיברים שונים.

#### 1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית (משמעות הדבר היא שהמחלה איננה

---

קשורה למין החולה, והורה אחד לפחות צריך להראות תסמינים של המחלה). משמעותה של העברה מסוג זה היא שכדי להיות חולה בתסמונת בלאו יש צורך בגן אחד בלבד שעבר מוטציה, מהאם או מהאב. בסרקואידוזיס מוקדמת, שהיא הצורה המקרית (כלומר לא משפחתית) של המחלה, המוטציה מופיעה בחולה ושני ההורים יהיו בריאים. אם חולה נושא את הגן הפגום, הוא יסבול מהמחלה. אם הורה אחד סובל מתסמונת בלאו, ישנו סיכוי של 50% שהילד שלו יסבול ממנה גם כן.

### **1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?**

הילד חולה במחלה זו בגלל הגנים הגורמים לתסמונת בלאו. נכון לעכשיו, לא ניתן למנוע את המחלה אך ניתן לטפל בתסמינים.

### **1.6 האם המחלה מדבקת?**

לא, המחלה לא מדבקת.

### **1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?**

למחלה יש שלושה תסמינים עיקריים מבחינה קלינית: דלקת מפרקים, דלקת עורית ודלקת הענבייה. התסמינים הראשוניים כוללים פריחה, עם נגעים עגולים זעירים המופיעים בצבעים שונים כמו ורוד חיוור, חום-צהבהב או אדום עז. לאורך השנים יש עליות וירידות בעוצמת הפריחה. דלקת מפרקים הינה הביטוי הנפוץ ביותר, והיא מתחילה בעשור הראשון לחיים. בהתחלה ישנה נפיחות מפרקית משמעותית, אך יכולת התנועה נשמרת. עם הזמן, עשויים להתפתח מגבלות תנועה, עיוותים ושחיקה של המפרק. דלקת הענבייה (דלקת של קשתית העין) הינה הביטוי המסוכן ביותר, משום שהיא קשורה בדרך כלל לסיבוכים (קטרקט, לחץ תוך-עיני מוגבר) ועשויה לגרום לירידה בראיה אם אינה מטופלת.

בנוסף, דלקת גרנולומטוטית עשויה להשפיע על טווח רחב של איברים אחרים, ובכך לגרום גם לתסמינים אחרים כגון ירידה בתפקוד הריאות או הכליות, לחץ דם גבוה או אירועי חום חוזרים.

### **1.8 האם המחלה זהה בכל ילד?**

לא, היא אינה זהה אצל כל ילד. בנוסף, סוג וחומרת התסמינים עשויים להשתנות ככל שהילד מתבגר. אם המחלה איננה מטופלת היא תתקדם והתסמינים יתפתחו בהתאם.