

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

## بیماری s'Blau

نسخه 2016

### 1. بیماری بلو s'Blau یا سارکوئیدوز جوانان کدام بیماری است؟

#### 1.1 این بیماری چیست؟

سندرم بلو یک بیماری ژنتیکی است. بیماران از علائم راشهای پوستی، آرتریت و یووئیت رنج می‌برند. ممکن است ارگانهای دیگر هم درگیر شوند و تبهای متناوب نیز وجود داشته باشد. سندرم بلو به فرم فامیلیال این بیماری گفته می‌شود ولی نوع اسپوردیک (فردی) این بیماری هم ممکن است اتفاق بیفتد که به نام سارکوئیدوز با شروع زودرس نامیده می‌شود.

#### 2.1 احتمال وقوع این بیماری چقدر است؟

احتمال وقوع این بیماری مشخص نیست. این بیماری، بیماری خیلی نادری است که در ابتدای دوران کودکی (بیشتر قبل از سن پنج سالگی) اتفاق می‌افتد و اگر درمان نشود شدت پیدا میکند. از زمانی که ژن مربوط به بیماری شناخته شده، بیماری بیشتر تشخیص داده می‌شود، در نتیجه می‌توان شیوع بیماری و تاریخچه طبیعی آن را بهتر حدس زد.

#### 3.1 علتهای این بیماری کدامند؟

سندرم بلو یک بیماری ژنتیکی است. ژن ایجادکننده این بیماری NOD2 نام دیگر آن CARD15 می‌باشد، این ژن پروتئینی را کد می‌کند که در پاسخ ایمنی-التهابی نقش مهمی را ایفا می‌نماید. اگر این ژن دچار موتاسیون شود، چنانچه در سندرم بلو اتفاق می‌افتد، پروتئین مربوطه عملکرد خود را به خوبی انجام نمی‌دهد و بیماران التهاب مزمن را با تشکیل گرانولوم در بافتها و ارگانهای مختلف بدن را تجربه می‌کنند. گرانولومها از تجمعی از سلولهای التهابی با طول عمر بالا تشکیل شده اند که باعث التهاب شده و میتواند باعث آسیب ساختمان و عملکرد بافتها و ارگانهای مختلف بدن شود.

#### 4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

این بیماری به صورت اتوزومال غالب به ارث می‌رسد (این به این معنی است که جنس در

---

ایجاد این بیماری نقشی ندارد و حداقل یکی از والدین باید علائم را داشته باشد). این نوع انتقال بدن معنی است که برای انتقال سندرم بلو، یک فرد فقط به یک زن جهش یافته نیاز دارد، که می تواند یا از پدر یا از مادر باشد. در نوع سارکوئیدوز با شروع زودرس که نوع اسپورادیک یا فردی بیماری می باشد، موتاسیون در خود فرد بیمار ظاهر شده در حالیکه هر دو والد او سالم می باشند. هر گاه فردی حامل ژن مبتلا باشد، بیماری در وی ظاهر می شود. اگر یک ولد مبتلا به سندرم بلو باشد، 50% احتمال دارد فرزند او نیز مبتلا به این بیماری گردد.

### **5.1 چرا کودک من مبتلا به این بیماری شده؟ آیا می شود ابتلا به این بیماری را پیشگیری کرد؟**

کودک این بیماری را دارد زیرا حامل ژن ابتلا به این بیماری است. در حال حاضر، از وقوع بیماری نمیتوان جلوگیری کرد اما علائم را می توان درمان نمود.

### **6.1 آیا این یک بیماری عفونی است؟**

خیر، اینطور نیست

### **1.7 علائم اصلی این بیماری چیست؟**

سه علامت اصلی در این بیماری التهاب مفصل، التهاب پوست و التهاب عنیه (التهاب چشم) می باشد. ضایعات اولیه آن به صورت اگزانتیم تپیک، با ضایعات کوچک گرد که رنگ آن از صورتی کم رنگ و برنزه تا قرمز پررنگ متغیر است. در طی گذشت سالها ضایعات مکررا کم و زیاد می شوند. آرتريت شایعترین علامت است که در دهه اول زندگی تظاهر پیدا میکند. در ابتدا تورم مفصل وجود دارد بدون اینکه اشکال در حرکت داشته باشد. با گذشت زمان ممکنست به محدودیت در حرکت مفصل، دفرمیتی در مفصل و و روزیون (خوردگی) در مفصل پیشرفت پیدا کند. التهاب عنیه (یووئیت) تهدید کننده ترین تظاهر بالینی است چرا که اغلب با عوارض (کاتاراکت، افزایش فشار داخل چشم) همراه می باشد که اگر درمان نشود میتواند به کاهش بینایی منجر شود. علاوه بر این، التهاب گرانولوماتو ممکنست به طور وسیع ارگانهای دیگر را هم تحت تاثیر قرار داده و باعث ایجاد علائم دیگری مانند کاهش عملکرد کلیه و ریه، افزایش فشار خون و تبهای گردد.

### **1.8 آیا علائم بیماری در همه کودکان مشابه است؟**

علائم در همه بیماران مشابه نیست. علاوه بر این، نوع و شدت بیماری امکان دارد با بزرگتر شدن کودک تغییر پیدا کند. اگر بیماری درمان نشود علائم پیشرفت نموده و باعث گسترش علائم میگردد.