



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

## **Blau Liga / Jaunatvinė Sarkoidozė**

Versija 2016

### **1. KAS YRA BLAU LIGA / JAUNATVINĖ SARKOIDOZĖ?**

#### **1.1. Kokia tai liga?**

Blau sindromas yra genetinė liga. Pacientus vargina negalavimų kompleksas – odos išbėrimas, artritas ir uveitas. Gali būti pažeisti ir kiti organai, nuolat pasikartoti karščiavimas. Blau sindromas vartojamas šeiminei ligos formoms apibūdinti, bet gali pasitaikyti sporadinių (atsitiktinių) formų (vadinamoji ankstyvojo pasireiškimo sarkoidozė, APS).

#### **1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?**

Ligos dažnis nėra žinomas. Tai labai reta liga, kuri prasideda ankstyvoje vaikystėje (dažniausiai iki 5 metų) ir negydoma gali labai pasunkėti. Atradus su liga susijusį geną, ji diagnozuojama dažniau. Tai leis geriau įvertinti ligos paplitimą ir eigą.

#### **1.3. Kokios šios ligos priežastys?**

Blau sindromas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas, vadinamas NOD2 (sinonimas CARD15), užkoduoja baltymą, dalyvaujantį imuniniame ir uždegimo procese. Jeigu šis genas mutavęs, kaip yra Blau sindromo atveju, baltymas nefunkcionuoja tinkamai, todėl paciento organizme tęsiasi lėtinis uždegimas ir kartu įvairiuose audiniuose ir organuose formuojasi granulomos – ilgai išliekančios uždegimo ląstelių sankaupos, susijusios su uždegimu ir galinčios sutrikdyti normalią įvairių audinių ir organų struktūrą bei funkcijas.

---

#### **1.4. Ar ši liga paveldima?**

Liga paveldima autosominiu dominantiniu būdu (tai reiškia, kad ji nesusijusi su lytimi ir nors vienas iš tėvų turi turėti ligos simptomų). Šis ligos perdavimo tipas reiškia, kad susirgti Blau sindromu žmogus gali turėdamas tik vieną mutavusį geną, gautą arba iš mamos, arba iš tėvo. APS (sporadine ligos forma) pacientas suserga tuo atveju, kai mutacija įvyksta jo paties organizme, o abu tėvai sveiki. Jeigu pacientas yra geno nešiotojas, jam išsivystys liga. Jeigu vienas iš tėvų turi Blau sindromą, tikimybė, kad vaikas susirgs šia liga, siekia 50 procentų.

#### **1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?**

Vaikas suserga šia liga, nes nešioja geną, kuris sukelia Blau sindromą. Šiuo metu nuo ligos negalima apsisaugoti, tačiau simptomai gali būti gydomi.

#### **1.6. Ar ši liga užkrečiama?**

Ne.

#### **1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?**

Pagrindiniai ligos simptomai yra klinikinė triada: artritas, dermatitas, uveitas. Pradinis simptomas yra tipinė egzantema, pasireiškianti mažais apvaliais pažeidimais, kurių spalva varijuoja nuo blyškios rožinės iki gelsvai rudos arba intensyvios eritemos. Bėgant metams bėrimas blykšta ir nyksta. Artritas, vienas dažniausių simptomų, prasideda pirmąjį gyvenimo dešimtmetį. Sąnarys patinsta, sutrinka jo judėjimo funkcija. Su laiku jis gali deformuotis, mažėja judesių amplitudė, formuojasi erozijos. Uveitas (rainelės uždegimas) yra grėsmingiausias simptomas, nes dažnai siejamas su komplikacijomis (katarakta, padidėjęs akispūdis) ir negydomas gali pakenkti regėjimui.

Be to, granulominis uždegimas gali pažeisti daugybę kitų organų, sukeldamas įvairių simptomų, tokių kaip sumenkėjusi plaučių ar inkstų funkcija, padidėjęs kraujospūdis, besikartojantis karščiavimas.

#### **1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?**

---

Liga nepasireiškia visiems vienodai. Be to, ligos simptomų tipas ir sunkumas gali vaikui augant kisti. Negydoma liga progresuoja ir simptomų daugėja.