



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

Blau Slimība/Juvenīlā Sarkoidoze

Versija 2016

1. Blau Slimība/Juvenīlā Sarkoidoze

1.1 Kas tas ir?

Blau sindroms ir ģenētiska slimība. Pacienti cieš no izsitumiem uz ādas, artrīta un uveīta. Slimība var skart citus orgānus, kā arī pacientiem var būt intermitējošs drudzis. Blau sindroms ir termins, kas tiek lietots arī par līdzīgiem šīs slimības paveidiem, izkaisītās formas, kas dēvētas par Agrīno Sarkoidozi (AS).

1.2 Cik bieži slimība sastopama?

Saslimšanas biežums nav zināms. Tā ir ļoti reta slimība, kas skar pacientus agrā bērnībā (vairumā gadījumu līdz 5 gadu vecumam). Veselības stāvoklis pasliktinās, ja tā netiek ārstēta. Kopš slimības atklāšanas, kad tika noskaidrots, ka tā ir saistīta ar gēniem, tā tiek diagnosticēta daudz biežāk, kas ļauj uzlabot zināšanas par tās izplatību un vēsturi.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

Blau sindroms ir ģenētiska slimība. Par slimības cēloni tiek uzskatīts gēns – NOD2 (sinonīms CARD15), kas ietver proteīnu, kura loma ir atbildes reakcija uz imūno iekaisumu. Ja šis gēns ir pakļauts mutācijai, kā tas ir Blau sindroma gadījumā, tas nozīmē, ka proteīns nefunkcionē atbilstoši un pacientiem jāpiedzīvo hronisks iekaisums ar granulomu veidošanos audos un ķermeņa orgānos. Granulomām raksturīgi ilgi atrasties iekaisuma skartajās šūnās, kas var izraisīt iekaisumu un pārtraukt vairāku orgānu un audu normālu funkcionēšanu.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

Tā ir iedzimta autosomāla dominanta slimība (kas nozīmē, ka tā nav saistīta ar konkrētu dzimumu un vismaz vienam no vecākiem ir šīs slimības simptomi). Šādai pārmantojamai slimībai kā Blau sindromam, skarts var būt tikai viens gēns mutācijas rezultātā - no mātes vai tēva puses. AS gadījumā, kas ir sporādiskas formas slimība, mutācija parādījusies pacientiem, kuriem abi vecāki ir veseli. Ja pacientam ir šis gēns, tad viņu skars šī slimība. Ja vienam no vecākiem ir Blau sindroms, tad pastāv 50% liela iespējamība, ka viņa bērns slimos ar šo slimību.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņam ir gēns, kas izraisa Blau slimību. Pašreiz no slimības nav iespējams pasargāties, taču simptomi var tikt ārstēti.

1.6 Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir klīniskās triādes artrīts, dermatīts un uveīts. Sākotnējie simptomi ietver tipisku eksantēmu ar sīkiem apļveida plankumiem, kas variē no gaiši rozā līdz pat intensīvam apsārtumam. Pēc gadiem šie izsitumi izzūd. Artrīts ir slimības biežāk sastopamā forma, sākot ar dzīves pirmo desmitgadi. Sākumā vērojams locītavu pietūkums. Ar laiku rodas kustību ierobežojumi, kas var attīstīties līdz deformācijai un erozijai. Uveīts (acs varavīksnes iekaisums) ir viena no smagākajām slimības izpausmēm, jo tai raksturīgas komplikācijas (katarakta, paaugstināts acs iekšējais spiediens), kas var izraisīt redzes pasliktināšanos, ja tas netiek ārstēts.

Granulomatozais iekaisums var skart daudzus citus orgānus, izraisot citus simptomus, kā piemēram, samazinātu plaušu un nieru funkcionēšanas spēju, paaugstinātu asinsspiedienu, atkārtotu drudzi.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas vienādi visiem bērniem. Slimības veids un simptomu smaguma pakāpe var mainīties bērnam kļūstot vecākam. Slimība progresē, ja netiek ārstēta un simptomi attīstās plašāk.