



paediatric  
rheumatology  
european  
society



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

## متلازمة بلاو

نسخة من

### 1- ما هي متلازمة بلاو/داء الساركوفيد للإيافعين

#### 1-1 ما هي؟

متلازمة بلاو هي مرض وراثي. ويعاني المصابين به من مزيج من التهاب الجلد والتهاب المفاصل والتهاب العينية، كما قد تتأثر أعضاء أخرى بالمرض فضلاً عن احتمالية التعرض لنوبات حمى متقطعة. متلازمة بلاو عبارة عن مصطلح يُستخدم للأشكال العائلية من المرض ولكن يمكن أيضاً أن تحدث أشكال فردية تُعرف بالساركوفيد المبكر (EOS).

#### 1-2 ما مدى شيوعها؟

معدل الإصابة بهذه المتلازمة غير معروف، وهي مرض نادر للغاية يُصيب المرضى في بداية مرحلة الطفولة (في الغالب قبل سن الخامسة) ويزداد سوءاً في حالة تركه بدون علاج، ويتم تشخيص هذا المرض بشكل أكثر تكراراً منذ اكتشاف الجين المرتبط به والذي سُيُّغ إجراء تقييم أفضل لمعدل انتشاره وتاريخه الطبيعي.

#### 1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

متلازمة بلاو هي مرض وراثي، ويتلقي على الجين المسؤول عن الإصابة بالمرض NOD2 (الم rád لـ CARD15) والذي يعمل على ترميز أحد البروتينات التي لها دور في الاستجابة المناعية الالتهابية. وفي حالة حمل هذا الجين لطفرة - كما في حالة متلازمة بلاو - لن يقوم البروتين بوظيفته على النحو المطلوب وسيتعرض المرضى للتهاب مزمن مع تكون ورم حبيبي في مجموعة مختلفة من أنسجة الجسم وأعضائه. والأورام الحبيبية عبارة عن تكتلات مميزة من الخلايا الالتهابية التي تدوم طويلاً وبحسبها وجود التهاب وقد تعطل الهيكل الطبيعي ووظائف مختلف الأنسجة والأعضاء .

#### 1-4 هل المرض وراثي؟

هذا المرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة (مما يعني

أنه غير مرتبط بنوع الجنس ويجب أن يعاني أحد الوالدين على الأقل من أعراضه)، وهذا النوع من الانتقال يعني أن إصابة الشخص بمتلازمة بلاو تستلزم وجود جين واحد فقط به طفرة جينية إما من الأم أو من الأب. وبالنسبة للساركويدي المبكر (EOS) - الشكل الفُردي من المرض - تظهر الطفرة لدى المريض نفسه ويكون الوالدان صحيحين. وإذا كان أحد المرضى حاملاً للجين فسيعاني من المرض. وإذا كان أحد الآباء مصاباً بمتلازمة بلاو، فهناك احتمالية نسبتها 50% أن يعاني الطفل من هذا المرض.

**٤-٥ لماذا أصيب طفلي بهذا المرض؟ هل يمكن الوقاية منه؟**  
أُصيب الطفل بالمرض لأنه يحمل الجينات التي تتسبب في الإصابة بمتلازمة بلاو، ولا يمكن في الوقت الحالي الوقاية من هذا المرض ولكن يمكن معالجة أعراضه.

**٤-٦ هل هو معدي؟**  
كلا، هذا المرض ليس معدياً.

**٤-٧ ما هي الأعراض الرئيسية؟**  
تعتبر الأعراض الأساسية للمرض ثالوث سريري من التهاب المفاصل والتهاب الجلد والتهاب العينيّة. وتشمل الأعراض الأولية طفحاً ظاهراً عادياً مع آفات دائيرية صغيرة يتباين لونها من الوردي الفاتح إلى الأسود أو أحمرار شديد وهذا الطفح الجلدي يتضاءل ويتزايد على مدار السنين. يعتبر التهاب المفاصل هو العرض الأكثر شيوعاً ويبداً خلال العقد الأول من حياة الطفل، وعند بداية ظهوره يكون هناك تورم في المفاصل مع وجود قدرة على الحركة، ومع مرور الوقت، قد يحدث تقييد للحركة وتشوهات وتأكل في العظام. أما التهاب العينيّة (التهاب القرحية) فهو العرض الأكثر خطورة، وذلك نظراً إلى أنه غالباً ما يصحبه حدوث مضاعفات (الساد (المياه البيضاء)، زيادة ضغط العين) وقد يتسبب في حالة عدم معالجته في ضعف البصر.

وبالإضافة إلى ذلك، قد يُصيب الالتهاب الورمي الحبيبي مجموعة كبيرة من الأعضاء الأخرى متنسباً في ظهور أعراض أخرى، مثل انخفاض فعالية الرئة أو الكلى وارتفاع ضغط الدم أو نوبات الحمى المتكررة.

**٤-٨ هل يختلف هذا المرض بين طفل وآخر؟**  
يختلف هذا المرض بين طفل وآخر، فضلاً عن أن نوع الأعراض وشدة لها قد تتغير مع تقدم الطفل في السن وما لم يُعالج المرض فسيتطور وبالتالي ستتطور أعراضه.