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

متلازمة بلاو

نسخة من

1- ما هي متلازمة بلاو/داء الساركويد لليافعين

1-1 ما هي؟

متلازمة بلاو هي مرض وراثي. ويُعاني المصابين به من مزيج من الطفح الجلدي والتهاب المفاصل والتهاب العِنَبِيّة، 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 فُرادِية تُعرف بالساركويد 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 سيُتيح إجراء تقييم أفضل لمعدل انتشاره وتاريخه الطبيعي.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

متلازمة بلاو هي مرض وراثي، ويُطلَق على الجين المسؤول عن الإصابة بالمرض NOD2 (المرادف 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 لالتهاب مزمن مع تكوّن ورم حبيبي في مجموعة مختلفة من أنسجة الجسم وأعضائه. والأورام الحبيبية عبارة عن تكتلات مميّزة من الخلايا الالتهابية التي تدوم طويلاً ويصحبها 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 للساركويد المبكر (EOS) - الشكل الفُردِي من المرض - تظهر الطفرة لدى المريض نفسه ويكون الوالدان صحيحين. وإذا كان أحد المرضى حاملاً للجين فسيُعاني من المرض. وإذا كان أحد الأبوين مصاباً بمتلازمة بلاو، فهناك احتمالية نسبتها 50% أن يُعاني الطفل من هذا المرض.

1-5 لماذا أُصيب 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.

1-6 هل هو معدٍ؟

كلا، هذا المرض ليس معدياً.

1-7 ما هي الأعراض الرئيسية؟

تعتبر الأعراض الأساسية للمرض ثالوث سريري من التهاب المفاصل والتهاب الجلد والتهاب العِنَبِيّة. وتشمل الأعراض الأولية طفحاً ظاهراً عادياً مع آفات دائرية صغيرة يتباين لونها من الوردي الفاتح إلى الأسمر أو احمرار شديد وهذا الطفح الجلدي يتضاءل ويتزايد على مدار السنين. يعتبر التهاب المفاصل هو العرض الأكثر شيوعاً ويبدأ خلال العقد الأول من حياة الطفل، وعند بداية ظهوره يكون هناك تورم في المفاصل مع وجود قدرة على الحركة، ومع مرور الوقت، قد يحدث تقيد للحركة وتشوهات وتآكل في العظام. أما التهاب العِنَبِيّة (التهاب القزحية) 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 متسبباً في ظهور أعراض أخرى، مثل انخفاض فعالية الرئة أو الكلى وارتفاع ضغط الدم أو نوبات الحمى المتكررة.

1-8 هل يختلف هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف هذا المرض بين طفل وآخر، فضلاً عن أن نوع الأعراض وشدتها قد تتغير مع تقدم الطفل في ألسن وما لم يُعالج المرض فسيتطور وبالتالي ستتطور أعراضه.