



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

Blau sindrom

Verzija 2016

1. ŠTA JE TO BLAU SINDROM/JUVENILNA SARKOIDOZA?

1.1. Kakva je to bolest?

Blau sindrom je genetska bolest koja se manifestuje kao udruženost simptoma: ospe na koži, artritisa (zapaljenje zglobova) i uveitisa (zapaljenje prednjeg dela oka). Takođe mogu biti zahvaćeni i drugi organi, a povremeno može biti prisutna i povišena temperatura. Blau sindrom je izraz koji se koristi za porodične forme bolesti, međutim postoje i sporadične forme, koje su poznate kao Rani Početak Sarkoidoze (RPS).

1.2 Koliko je bolest česta?

Učestalost bolesti je nepoznata. To je veoma retka bolest, koja se javlja kod bolesnika u ranom detinjstvu (najčešće pre 5.godine života), a ukoliko se bolest ne leči simptomi napreduju. Od otkrića gena odgovornog za nastanak bolesti, mnogo se češće dijagnostikuje, što pruža mogućnost bolje procene raširenosti i upoznavanje prirodnog toka bolesti.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Blau sindrom je genetska bolest. Gen koji je odgovoran za nastanak bolesti se zove NOD2 (sinonim je CARD15). On određuje sintezu proteina koji ima ulogu u imunsko-zapaljenskom odgovoru. Ukoliko je ovaj gen mutiran (izmenjen), kao u Blau sindromu, protein ne funkcioniše ispravno i dolazi do hroničnog zapaljenja sa formiranjem granuloma u različitim tkivima i organima u telu. Granulome karakteriše

nakupljanje dugoživećih zapaljenskih ćelija koje mogu da narušavaju normalnu strukturu i funkciju tkiva i organa.

1.4. Da li je bolest nasledna?

Bolest se nasleđuje autozomno-dominantno (što znači da nije povezano sa polom i da najmanje jedan roditelj ima simptome). Ovaj tip nasleđivanja podrazumeva da bi se kod neke osobe pojavila bolest, mora da ima barem jedan mutirani gen, bilo od majke, bilo od oca. U RPS, sporadičnoj formi bolesti, mutacija se pojavljuje samo kod bolesnika, a oba roditelja su zdrava. Ako jedan roditelj ima Blau sindrom, postoji 50% verovatnoće da će se i dete razboleti.

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Dete je bolesno zato što "nosi" gen koji uzrokuje Blau sindrom. U ovom trenutku pojava bolesti ne može da se spreči, ali simptomi mogu da se leče.

1.6. Da li je bolest zarazna?

Ne, nije zarazna.

1.7. Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptomi bolesti su klinički trijas: artritis, dermatitis i uveitis. Početni simptom je tipična ospa, sa sitnim kružnim promenama, čija boja varira od bledoružičaste do mrke ili intenzivno crvene. Tokom vremena ospa se menja (pojačava i smiruje). Artritis-upala zglobova je najčešća manifestacija bolesti koja počinje u prvoj deceniji života. Na početku je prisutan otok zgloba sa očuvanom pokretljivošću.

Vremenom, mogu da se razviju ograničenje pokreta, deformacije i oštećenja kosti - erozije. Uveitis (zapaljenje prednjeg dela oka) je najozbiljnija manifestacija, jer je često udružena sa komplikacijama (katarakta- zamućenje sočiva, povišen očni pritisak) i može da dovede do oštećenja vida ukoliko se ne leči.

Osim toga, granulomatozno zapaljenje može da zahvati širok spektar drugih organa, da uzrokuje različite simptome, kao što je smanjena

funkcija pluća i bubrega, povišen krvni pritisak ili ponavljane epizode povišene telesne temperature.

1.8. Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta. Štaviše, tip i težina simptoma mogu da se menjaju kod istog deteta, kako postaje starije. Ukoliko se ne leči bolest napreduje, a simptomi bivaju izraženiji.