



<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.