



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

Что Такое Болезнь Блау/Ювенильный Саркоидоз

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ БЛАУ/ЮВЕНИЛЬНЫЙ САРКОИДОЗ

1.1 Что это такое?

Синдром Блау является генетическим заболеванием. У пациентов присутствуют кожная сыпь, артрит и увеит. Могут поражаться и другие органы, а также отмечается периодическая лихорадка. Синдром Блау является термином, используемым для семейных форм болезни, но могут иметь место также и спорадические формы, известные как ювенильный саркоидоз (ЮС).

1.2 Как часто встречается это заболевание?

Частота не известна. Это очень редкое заболевание, которое поражает детей раннего возраста (в основном до 5 лет) и, если его не лечить, пациенту становится все хуже. С момента открытия соответствующего гена данное заболевание диагностируется чаще, что позволит дать более точную оценку его распространенности и естественной истории.

1.3 Каковы причины заболевания?

Синдром Блау является генетическим заболеванием. Ген, известный под названием NOD2 (синоним – CARD15), кодирует белок, играющий роль в иммуно-воспалительном ответе. Если этот ген несет в себе мутацию, как при синдроме Блау, белок не функционирует должным образом, и развивается хроническое

воспаление с образованием гранулем в различных органах и тканях организма. Для гранулем характерны долгоживущие кластеры клеток, связанные с воспалением и способные нарушить нормальную структуру и функционирование различных органов и тканей.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

Данное заболевание наследуется как аутосомно-доминантное (это означает, что оно не связано с полом и что, по крайней мере, у одного из родителей должны отмечаться симптомы заболевания). Этот тип передачи означает, что для того, чтобы человек имел синдром Блау, ему требуется только один мутантный ген: либо от матери, либо от отца. При ЮС, то есть при спорадической форме заболевания, мутация возникает у самого пациента, тогда как оба его родителя здоровы. Если пациент является носителем гена, он будет страдать от данного заболевания. Если один из родителей имеет синдром Блау, то имеется 50%-ная вероятность того, что его ребенок будет страдать от этого заболевания.

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок имеет заболевание, потому что он является носителем генов, которые вызывают синдром Блау. В настоящее время это заболевание не может быть предотвращено, но его симптомы можно лечить.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

Нет.

1.7 Каковы основные симптомы?

Основными симптомами заболевания является клиническая триада: артрит, дерматит и увеит. Начальные симптомы включают типичную экзантему с крошечными круглыми кожными высыпаниями, которые варьируют в цвете от бледно-розового до желто-коричневого или до интенсивной эритемы. С годами сыпь то

прибывает, то убывает. Артрит является наиболее распространенным проявлением, начиная с первого десятилетия жизни. Имеет место опухание суставов, вначале с сохранением их подвижности. Со временем могут развиваться ограничение движения, деформации и эрозии. Увеит (воспаление радужной оболочки глаза) является наиболее угрожающим проявлением, так как он часто связан с осложнениями (катаракта, повышение внутриглазного давления) и, если его не лечить, то это может привести к снижению зрения.

Кроме того, гранулематозное воспаление может повлиять и на другие органы, в результате чего развиваются такие симптомы как снижение функции легких или почек, повышение артериального давления или возвратная лихорадка.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Кроме того, тип и тяжесть симптомов могут изменяться по мере взросления ребенка. Болезнь прогрессирует, если ее не лечить, и симптомы будут развиваться соответственно.