



<https://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.