



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

## **Blau Sindrom/Juvenilna Sarkoidoza**

Različica

### **1. KAJ JE BLAU SINDROM/JUVENILNA SARKOIDOZA**

#### **1.1 Kaj je to?**

Blau sindrom je genetska bolezen. Glavni znaki bolezní so izpuščaj, vnetje sklepov (arthritis) in vnetje oči (uveitis). Lahko so prizadeti tudi drugi organi, prehodno se lahko pojavlja povišana telesna temperatura. Ime Blau sindrom uporabljamo za družinsko obliko bolezní. Bolezen se lahko pojavi tudi sporadično (naključno). To obliko bolezní imenujemo sarkoidoza z zgodnjim začetkom (angl. Early Onset Sarcoidosis- EOS).

#### **1.2 Kako pogosta je?**

Pogostnost ni znana. Bolezen je zelo redka. Zbolijo otroci v zgodnjem otroštvu (večinoma v starosti do 5 let). Bolezen napreduje, če je ne zdravimo. Odkar je bil odkrit gen za to bolezen je bilo s to boleznijo diagnosticiranih več bolnikov. V prihodnosti bo tako mogoče boljše poznavanje značilnosti in pogostnosti te bolezní.

#### **1.3 Kateri so vzroki bolezní?**

Blau sindrom je genetska bolezen. Odgovorni gen se imenuje NOD2 (sinonim je CARD15), ki nosi zapis za beljakovino, katera ima vlogo pri imunsko-vnetnem odgovoru. V primeru mutacije (okvare) gena, kot je to pri Blau sindromu, je beljakovina spremenjena in ne opravlja svoje funkcije zato pride do kroničnega vnetja s tvorbo granulomov v različnih tkivih in organih. Granulomi so značilni skupki dolgo živečih vnetnih celic, ki se pojavijo kot posledica vnetja in porušijo normalno strukturo ter okvarijo funkcijo različnih tkiv in organov.

---

#### **1.4. Ali je bolezen dedna?**

Bolezen se deduje avtosomno dominantno (kar pomeni da ni vezana na spol in da ima vsaj eden od staršev simptome bolezni). Pri tem dedovanju je za pojav Blau sindroma dovolj, da ima bolnik le en mutiran gen, ki ga je podedoval od očeta ali od mame. Pri EOS, ki je sporadična oblika bolezni, pa mutacija nastane pri bolniku na novo in sta oba starša zdrava. Če bolnik gen ima pomeni, da bo to bolezen imel. Če ima Blau sindrom eden od staršev je 50% možnost, da bo par imel bolnega otroka.

#### **1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?**

Otrok ima bolezen, ker ima mutacijo v genu, ki povzroča Blau sindrom. Bolezni ne moremo preprečiti, lahko pa zdravimo simptome bolezni.

#### **1.6 Ali je bolezen nalezljiva?**

Bolezen ni nalezljiva.

#### **1.7 Kakšni so glavni simptomi?**

Glavni simptomi bolezni sestavljajo klinično triado- vnetje kože, vnetje sklepov (arthritis) in vnetje oči (uveitis). Začetni znak je značilen kožni izpuščaj, ki se pojavlja kot drobna okrogla svetlo rožnata sprememba, ki lahko spreminja barvo v temno rožanto ali pa je intenzivno rdeča. Izpuščaj v poteku bolezni izginja in se zopet pojavlja. Najpogostejša manifestacija bolezni je vnetje sklepov, ki se pojavi v prvem desetletju življenja. Sprva so sklepi le otekli, omejena gibljivost in erozije sklepa pa se pojavijo kasneje. Uveitis (vnetje očesne žilnice) je najtežja oblika bolezni, ki pogosto vodi v zaplete (katarakta, zvišan znotraj očesni tlak), ki lahko povzročijo slabšanje vida, če uveitis ni zdravljen. Dodatno se lahko granulomatozno vnetje pojavi tudi v drugih organih. Glede na prizadetost organov se pojavijo še drugi simptomi in znaki bolezni kot na primer okvarjena pljučna in ledvična funkcija, povišan krvni tlak ali ponavljajoča povišana telesna temperatura.

---

### **1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?**

Bolezen ne poteka enako pri vseh otrocih. Tudi pri istem otroku se lahko z leti spreminja tip in stopnja izraženosti simptomov. V kolikor bolezen ni zdravljena, napreduje.