



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

Blauova choroba/juvenilná sarkoidóza

Verzia 2016

1. ČO JE BLAUOVA CHOROBA/JUVENILNÁ SARKOIDÓZA

1.1. ČO JE TO?

Blauov syndróm je dedičné ochorenie. Pacienti trpia kombináciou prejavov ako je kožná vyrážka (dermatitída), zápal kĺbov (artritída) a zápal očí (uveitída). Môžu byť postihnuté aj iné orgány a taktiež sa môžu objavovať aj občasné horúčky. Blauov syndróm je pojem, ktorý sa používa pre familiárne formy ochorenia. Vyskytujú sa aj sporadické formy, ktoré sú známe ako včasná sarkoidóza (Early Onset Sarcoidosis, EOS).

1.2. AKO ČASTÉ TO JE?

Frekvencia výskytu je neznáma. Je to veľmi zriedkavé ochorenie, ktoré postihuje pacientov vo včasnom detstve (prevažne pred 5. rokom života) a zhoršuje sa ak nie je liečené. Odkedy je známy zodpovedný gén, je toto ochorenie diagnostikované častejšie a to umožní lepšie odhadnúť jeho výskyt i prirodzený priebeh.

1.3. AKÉ SÚ PRÍČINY OCHORENIA?

Blauov syndróm je geneticky podmienené ochorenie. Zodpovedný gén sa označuje NOD2 (synonymom je CARD15), ktorý kóduje bielkovinu s úlohou v zápalovej odpovedi. Ak je tento gén mutovaný, ako pri Blauovom syndróme, bielkovina nefunguje správne a to sa prejavuje chronickým zápalom s tvorbou granulómov v rozličných tkanivách a orgánoch tela. Granulómy sú tvorené typickým zoskupením zápalových buniek a môžu narušiť normálnu štruktúru a funkciu rôznych tkanív a

orgánov.

1.4. JE TO DEDIČNÉ?

Ochorenie sa dedí autozómovo dominantne (to znamená, že nie je viazané na pohlavie a aspoň jeden z rodičov musí mať príznaky choroby). Tento typ prenosu znamená, že na vznik choroby stačí jeden zmenený gén, buď od matky alebo od otca. Pri sporadickej forme choroby (EOS) sa objaví mutácia génu len u dieťaťa, rodičia sú zdraví. Ak je pacient nositeľom génu, bude chorý. Ak má jeden z rodičov Blauov syndróm, je riziko, že jeho/jej dieťa bude trpieť rovnakým ochorením až 50%.

1.5. PREČO MÁ MOJE DIEŤA TÚTO CHOROBU? DÁ SA TOMU PREDÍŠŤ?

Dieťa je choré, pretože je nositeľom génu, ktorý spôsobuje Blauov syndróm. V súčasnosti sa chorobe nedá predísť, ale dajú sa liečiť jeho príznaky.

1.6. JE TO INFEKČNÉ?

Nie, nie je.

1.7. AKÉ SÚ HLAVNÉ PRÍZNAKY?

Hlavné príznaky ochorenia predstavuje klinická triáda - artritída, dermatitída a uveitída. Prvým príznakom je typický exantém s malými okrúhlymi vyrážkami, ktoré sú svetloružové, hnedasté až intenzívne červené. V priebehu rokov sa exantém zvyrazňuje a slabne. Artritída je najčastejšou manifestáciou, ktorá začína v prvej dekáde života. Pri nástupe ťažkostí je kĺb opuchnutý so zachovaním hybnosti. Časom sa obmedzením hybnosti môžu vyvinúť deformity a erózie. Uveitída (zápal dúhovky) je najzávažnejším prejavom, pretože je často spojená s komplikáciami (sivým zákalom, zvýšeným vnútroočným tlakom) a môže, ak je neliečená, spôsobiť oslabenie zraku. Granulomatózny zápal môže postihnúť rôzne orgány a spôsobovať ďalšie príznaky, napríklad zníženie funkcie pľúc alebo obličiek, zvýšenie krvného tlaku, alebo opakujúce sa horúčky.

1.8. JE TÁTO CHOROBA ROVNAKÁ U VŠETKÝCH DETÍ?

Nie nie je rovnaká u každého dieťaťa. Navyše sa typ a závažnosť príznakov môže meniť ako dieťa rastie. Neliečená choroba postupuje a rozvíjajú sa príslušné klinické príznaky.