



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

Blau Hastalığı/ Jüvenil Sarkoidoz Nedir

2016'un türevi

1. BLAU HASTALIĞI/ JÜVENİL SARKOİDOZ NEDİR

1.1 Nedir?

Blau sendromu genetik bir hastalıktır. Hastaların deri döküntüsü, eklem şişliği ve göz iltihabı (üveit) gibi yakınmaları olur. Diğer organlar da etkilenebilir ve aralıklı ateş de mevcut olabilir. Blau sendromu, hastalığın ailesel formları için kullanılan bir terimdir. Ancak sporadik (sadece o çocukta ortaya çıkmış olan) formları da oluşabilir ve Erken Başlangıçlı Sarkoidoz (EBS) olarak bilinir.

1.2 Ne kadar sıktır?

Sıklığı bilinmemektedir. Erken çocukluk çağıında (özellikle de beş yaş altındaki) hastaları etkileyen bu hastalık, oldukça nadir görülür ve tedavi edilmeden bırakılırsa kötüleşir. Hastalıkla ilgili genin bulunmasından beri daha sık tanı konulmaktadır, bu da hastalığın görülme sıklığı ve doğal seyri ile ilgili daha iyi bilgi elde edilmesini sağlayacaktır.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

Blau sendromu genetik bir hastalıktır. Sorumlu gen olan NOD2 (veya CARD15) bağışıklık sistemi ve iltihabi cevapla ilgili bir proteini kodlar. Blau sendromunda olduğu gibi, bu gen bir mutasyon taşıyorsa, söz konusu protein, işlevini tam olarak gerçekleştiremez ve hastanın farklı doku ve organlarında granülom oluşumuyla birlikte kronik iltihap ortaya çıkar. Doku ve organların normal yapı ve işlevlerini bozabilen granülomlar enflamatuar hücrelerin oluşturdukları uzun ömürlü hücre kümeleridir.

1.4 Hastalık kalıtsal mıdır?

Otozomal dominant (baskın) olarak kalıtılır (bunun anlamı şudur: cinsiyete bağlı değildir ve anne babadan en az birinde hastalık belirtileri olması gerekir). Bu kalıtım formuna göre, bir kişinin Blau sendromu olması için anne veya babadan herhangi birinden gelen tek bir mutasyonlu geni taşıması gereklidir. Hastalığın sporadik formu olan EBS'de mutasyon hastanın kendisinde oluşur, anne ve babanın her ikisi de sağlıklıdır. Gende mutasyonu taşıyan kişi hastalığa yakalanacaktır. Eğer ebeveynlerden birisi Blau sendromlu ise çocuklarında hastalığın görülme riski %50'dir.

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden olur? Önlenebilir mi?

Çocuk bu hastalığa, Blau sendromuna neden olan genlerdeki mutasyonu taşıdığı için yakalanmıştır. Şu anda hastalık önlenemez ancak belirtileri tedavi edilebilir.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

Hayır değildir.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın başlıca belirtileri eklem şişliği (artrit), cilt döküntüsü ve göz iltihabından (üveit) oluşan üçlü klinik tablodur. Hastalığın başlangıçtaki belirtileri; rengi soluk pembeden bronz kadar değişen küçük, yuvarlak, kabarık lezyonlar veya yoğun kızarıklıktır. Yıllar içinde, döküntü zamanla azalır artabilir. Artrit, hayatın ilk on yılında başlar ve hastalığın en sık görülen ortaya çıkış biçimidir. Başlangıçta eklem şişliği varken hareketlilik korunmuştur. Zamanla hareket kısıtlılığı, deformiteler ve erozyonlar ortaya çıkabilir. Göz iltihabı (üveit), sıklıkla (katarakt, göz içi basınç artışı gibi) sorunlarla ilişkili olduğu ve tedavi edilmezse görmede azalma oluşturabildiği için hastalığın ortaya çıkarabileceği en büyük tehdittir.

Ayrıca granülomatoz enflamasyon, geniş bir yelpazedeki başka birçok organı etkileyerek akciğer veya böbrek fonksiyonlarında azalma, kan basıncında artma ve tekrarlayan ateş gibi belirtilere neden olabilir.

1.8 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Hastalık, her çocukta aynı değildir. Ayrıca çocuğun yaşı ilerledikçe belirtilerin tipi ve ciddiyeti değişebilir. Eğer tedavi edilmezse hastalık ilerler ve belirtiler de bu doğrultuda ilerleme gösterir.