



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

Синдром Блау/Саркоїдоз У Дитячому Та Підлітковому Віці

Версія 2016

1. ПРО СИНДРОМ БЛАУ/САРКОЇДОЗ У ДИТЯЧОМУ ТА ПІДЛІТКОВОМУ ВІЦІ

1.1 Що це означає?

Синдром Блау є генетичним захворюванням. Пацієнти мають комбіновані зміни такі як: висипка, запалення суглобів (артрит) і запалення очей (увеїт). Можуть бути пошкодженими інші органи, і це може призводити до повторювальної лихоманки. Назва Блау (Blau) синдром використовується для сімейних форм хвороби, але хвороба може також розвиватися спонтанно. У цих випадках, говорять про так званий ранній дитячий саркоїдоз (Early onset sarcoidosis, EOS).

1.2 Як часто зустрічається це захворювання?

Статистика цієї хвороби є невідомою. Йдеться про дуже рідкісне захворювання, яке починається у дитинстві (як правило, до 5 року життя). Якщо хворобу не лікувати, то вона набирає агресивного перебігу. З моменту відкриття основного гену, захворювання почали діагностувати частіше, отже стала можливою більш точна оцінка частоти і перебігу.

1.3. Що є причиною захворювання?

Синдром Блау є генетичним захворюванням. Ген, котрий відповідає за нього позначається NOD2 (синонім є CARD15), який кодує білок,

що відіграє роль у запальних реакціях в організмі. Якщо цей ген має мутацію (наприклад, як це є у випадку синдрому Blau), білок неправильно функціонує, і, це призводить до хронічного запалення у пацієнтів із утворенням гранульом в різних тканинах і органах організму. Для гранульом є характерні тривалі вузлові новоутворення, що складаються із запальних клітин, які можуть зруйнувати нормальну структуру і пошкодити функцію різних тканини та органів в організмі.

1.4 Чи це захворювання є спадковим?

Захворювання успадковується за аутосомно-домінантним типом (це означає, що воно не залежить від статі і принаймні один з батьків повинен мати симптоми захворювання). При цьому типі успадкування, людина повинна мати лише один мутантний ген, отриманий від матері або батька, щоб захворіти на синдром Блау. При EOS, можуть виникати спонтанні форми захворювання у випадку, коли двоє батьків, як правило, є здоровими. Якщо людина є носієм гена, у неї проявиться хвороба. Якщо один з батьків має синдром Блау, ймовірність того, що дитина також на нього захворіє становить 50%.

1.5 Чому моя дитина страждає від хвороби? Чи можна її попередити?

Дитина має захворювання, тому вона є носієм гену, який викликає синдром Блау. В даний час це захворювання не може бути попереджено, але можна лікувати симптоми.

1.6 Чи воно заразне?

Ні, синдромом Блау не можна заразитися

1.7 Які є головні симптоми?

Є три основні симптоми захворювання: артрити (запалення суглоба), дерматит (запалення шкіри) і увеїт (запалення очей). Початкові симптоми включають типовий висип з маленькими круглими шкірними змінами, які можуть мати колір від

блідо-рожевого до світло-коричневого і аж до сильного почервоніння шкіри. Впродовж наступних років висип стає восковим і зникає. Артрит є найчастішим проявом, що розвивається в перші десять років життя. Це проявляється набряком суглобу, хоча рухливість суглобу на початку зберігається. З часом появляється обмеження рухів, деформації та ерозії (ураження шкіри). Увеїт (запалення райдужної оболонки, іріс) є найбільш небезпечним симптомом, який часто пов'язаний з розвитком ускладнень (катаракта, підвищення внутрішньоочного тиску), і в нелікованих випадках може призвести до порушення зору. Крім того, гранулематозне запалення може розвинути у багатьох інших органах і включає інші симптоми, такі як порушення легеневої або ниркової дисфункції, підвищений кров'яний тиск і повторна лихоманка.

1.8 Чи у кожної дитини хвороба перебігає однаково?

Ні, перебіг не завжди є однаковим. Крім того, тип і важкість симптомів із віком дитини може змінюватися. Якщо хворобу не лікувати, вона прогресує, і симптоми утримуються, відповідно, далі.