



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

Вlau синдромът

Версия на 2016

1. КАКВО Е БОЛЕСТ НА ВLAU/ ЮВЕНИЛНА САРКОИДОЗА?

1.1. Какво е представлява?

Вlau синдромът е генетично заболяване. Пациентите страдат от комбинация на кожен обрив, артрит и увеит. Други органи също могат да бъдат засегнати, както и да се наблюдава интермитентна треска. Синдромът на Вlau е термин, използван за фамилни форми на заболяването, но спорадични форми също могат да се появят известни като саркоидоза с ранно начало.

1.2. Колко често се среща?

Честотата е неизвестна. Това е много рядко заболяване, което засяга пациенти в ранна детска възраст (най-вече преди 5 години) и се влошава, ако не се лекува. След откриването на гена, с който е свързано, то се диагностицира по-често, което дава възможност за по-добра оценка на неговото разпространение, както и естествената му еволюция.

1.3. Какви са причините за заболяването?

Вlau синдромът е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича NOD2 (синоним CARD15), който кодира протеин с роля в имунния възпалителен отговор. Ако този ген носи мутация, като при синдром на Вlau, протеинът не функционира правилно и пациенти страдат от хронично възпаление с образуване на грануломи в различни тъкани и органи на тялото. Грануломите са характерни дългоживеещите формации от възпалителни клетки,

които са свързани с възпаление и може да нарушат нормалната структура и функциониране на различни тъкани и органи.

1.4. Наследствено ли е ?

Унаследява се като автозомно доминантно заболяване (което означава, че не е свързано с пола и че най-малко единият родител трябва да показва симптоми на заболяване). Този тип трансмисия означава, че за да има синдром на Blau, един индивид се нуждае само от един мутирал ген, или от майката или бащата. При спорадичната форма на заболяването, мутацията се появява в пациента като и двамата родители са здрави. Ако пациентът е носител на гена, той или тя ще страда от болестта. Ако единият родител има синдром на Blau, има 50% шанс, че неговото / нейното дете ще страдат от нея.

1.5. Защо моето дете страда от заболяването? Може ли да се предотврати?

Детето страда от заболяването защото носи гена, причиняващ заболяването. Понастоящем, заболяването не може да се предотврати, но може да се лекува.

1.6. Инфекциозно ли е?

Не, не е.

1.7. Какви са основните симптоми?

Основните симптоми на болестта са клиничната триада от артрит, дерматит и увеит. Първоначалните симптоми включват типичен екзантем, с малки кръгли лезии, които се различават по цвят от бледо розово до светлокафяви или силно зачервяване. В течение на години, обривът добива восъчен цвят и избледнява. Артритът е най-честата проява и започва през първото десетилетие от живота. Има подуване на ставите със запазена мобилност в началото на заболяването. С течение на времето, може да се развият ограничаване на движенията, деформации и ерозии. Увеитът (възпаление на ириса) е най-запращаващата проява, тъй

като често води до усложнения (катаракта, повишено вътреочно налягане) и може да причини намалено зрение, ако не се лекува. В допълнение, грануломатозното възпаление може да засегне широк спектър от други органи, причинявайки други симптоми като нарушена функция на белите дробове и бъбреците, повишено кръвно налягане и треска.

1.8. Едно и също ли е заболяването при всички деца?

Заболяването не е едно и също при всяко дете. Нещо повече, видът и тежестта на симптомите може да се променят с порастването на детето. Ако не се лекува, заболяването прогресира и симптомите ще се развиват по съответния начин.