https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Blauův syndrom

Verze č 2016

1. CO JE BLAUŮV SYNDROM/ JUVENILNÍ SARKOIDÓZA?

1.1 Co je to?

Blauův syndrom je dědičné onemocnění. Pacienti trpí kombinací projevů: kožní vyrážka (dermatitida), zánět kloubů (artritida) a zánět očí (uveitida). Může dojít i k postižení dalších orgánů, také se mohou objevit epizody horečky. Blauův syndrom je označení pro familiární formu tohoto onemocnění. Sporadické případy se označují jako časná nebo juvenilní sarkoidóza (Early Onset Sardoidosis, EOS).

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

Údaje o frekvenci výskytu tohoto onemocnění nejsou známy. Jedná se o velmi vzácné onemocnění, které postihuje děti v časném věku (většinou do 5 let) a zhoršuje se, pokud není léčeno. Od té doby, co byl objeven příslušný gen, je Blauův syndrom diagnostikován častěji. To umožní lepší poznání nemoci, jejího výskytu i přirozeného průběhu.

1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

Blauův syndrom je geneticky podmíněné onemocnění, způsobené mutací genu NOD2 (někdy označovaného jako CARD15). Tento gen kóduje protein, který se účastní zánětlivé odpovědi organizmu. Při mutaci genu, jako je tomu u Blauova syndromu, dojde k poruše funkce proteinu a pacient – nositel mutovaného genu – trpí chronickým zánětem s tvorbou granulomů v různých tkáních a orgánech svého těla. Granulom je tvořen typickým uskupením zánětlivých buněk, je charakteristickým rysem procesu, který je označován jako

„granulomatozní" zánět. Granulomy mohou narušit normální strukturu a funkci jednotlivých tkání a orgánů.

1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?

Blauův syndrom se dědí autozomálně dominantně. To znamená, že nemoc není vázána na pohlaví a že alespoň u jednoho z rodičů pacienta jsou přítomny projevy nemoci. Postižený rodič je nositelem jedné abnormální kopie genu NOD2. Protože máme 2 kopie každého našeho genu, riziko přenesení choroby z postiženého rodiče na každého dalšího potomka je 50%. V případě sporadické formy onemocnění (EOS) mutace vznikne nově při početí dítěte. V takovém případě jsou oba rodiče zdrávi a nejsou nositeli mutovaného genu.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dá se nemoci předejít?

Dítě je nemocné, protože je nositelem mutovaného genu, který způsobuje Blauův syndrom. Této nemoci se zatím nedá předcházet, ale její projevy se dají léčit.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Ne, nejedná.

1.7 Jaké jsou hlavní projevy?

Hlavními projevy nemoci je klinická triáda zahrnující artritidu, dermatitidu a uveitidu. Úvodním symptomem bývá typická vyrážka tvořená drobnými okrouhlými ložisky zbarvenými od bledě růžové po nahnědlou až sytě červenou. V průběhu let se vyrážka objevuje a zase mizí. Artritida (zánět kloubů) je nejběžnějším projevem. Obvykle začíná v prvních 10 letech života. V začátku bývá provázena výrazným otokem kloubů při zachované hybnosti. V průběhu času se obvykle rozvine omezení pohyblivosti, kloubní eroze a deformity. Uveitida (zánět oční duhovky) je nebezpečným projevem, protože může být provázena komplikacemi, jako jsou katarakta (zákal čočky) nebo glaukom (zvýšení nitroočního tlaku). Neléčený oční zánět může způsobit poruchu zraku. Granulomatózní zánět může navíc postihnout řadu dalších orgánů s příslušnými klinickými projevy, jako je snížení funkce plic nebo ledvin,

zvýšený krevní tlak, přetrvávající horečka.

1.8 Projevuje se nemoc stejně u každého dítěte?

Projevy se mohou u jednotlivých dětí mírně lišit. Navíc charakter a závažnost příznaků se mohou měnit i v průběhu života dítěte. U neléčené choroby se projevy a postižení orgánů postupně zhoršuje.