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

Blau sindrom

Verzija 2016

1. ŠTO JE BLAU-ova BOLEST/JUVENILNA SARKOIDOZA?

1.1 Što je to?

Blau sindrom je genetska bolest. Bolesnici boluju od kombinacije osipa na koži, artritisa i uveitisa. Mogu biti zahvaćeni i drugi organi, a može biti prisutna i intermitentna temperatura. Blau sindrom je termin koji se koristi za obiteljska oblike bolesti, no mogu se javiti i sporadični slučajevi koji su poznati pod nazivom sarkoidoza s ranim početkom (EOS, engl. early onset sarcoidosis).

1.2 Koliko je česta?

Učestalost je nepoznata. To je vrlo rijetka bolest koja se javlja u ranom djetinjstvu (uglavnom prije pete godine života) i pogoršava se u slučaju da se ne liječi. Od otkriće povezanih gena, češće se dijagnosticira, što će u budućnosti omogućiti bolju procjenu prevalencije i prirodnog tijeka.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Blau sindrom je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NOD2 (sinonim je CARD15), a kodira protein koji ima ulogu u imunološko-upalnom odgovoru. Ako se na tom genu nalazi mutacija, kao kod Blau sindroma, protein ne funkcionira ispravno i bolesnici imaju kroničnu upalu sa stvaranjem granuloma u različitim tkivima i organima. Granulomi su karakteristične dugoživuće nakupine upalnih stanica, povezani su s upalom i mogu poremetiti normalnu strukturu i funkciju različitih tkiva i organa.

1.4 Je li nasljedna?

Nasljeđuje se kao autosomna dominantna bolest (što znači da nije povezana s spolom i da najmanje jedan roditelji mora pokazivati simptome bolesti). Takav oblik nasljeđivanja znači da osoba treba samo jedan mutirani gen od oca ili od majke kako bi razvila bolest. U EOS-u, sporadičnom obliku bolesti, mutacija se pojavljuje kod samog bolesnika, a oba roditelja su zdrava. Ako bolesnik ima gen, oboljet će od bolesti. Ako jedan roditelj ima Blau sindrom, postoji vjerojatnost od 50% da će ga imati i njegovo dijete.

1.5 Zašto moje dijete ima bolest? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer ima gene koji uzrokuju Blau sindrom. Trenutno se bolest ne može spriječiti, no mogu se liječiti simptomi.

1.6 Je li zarazna?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi bolesti su klinička trijada artritisa, dermatitisa i uveitisa. Inicijalni simptomi sastoje se od tipičnih promjena na koži obilježenih sitnim okruglim lezijama čija boja može biti blijedo ružičasta do tamna ili izrazito crvena. Tijekom godina osip postaje poput voska, a zatim nestane. Artritis je najčešća manifestacija, počinje u prvom desetljeću života. Nalazi se otjecanje zglobova uz u početku održanu pokretljivost. Vremenom se može razviti ograničenje pokretljivosti, deformiteti i erozije. Uveitis (upala šarenice) najteža je komplikacija, budući da je često povezan s drugim komplikacijama (katarakta, povećani tlak u oku) i ako se ne liječi može dovesti do slabljena vida. K tome, granulozna upala može zahvatiti i mnoge druge organa što uzrokuje i druge simptome poput smanjenje funkcije pluća ili bubrega, povećani krvni tlak ili ponavljajuće vrućice.

1.8 Da li je bolest ista u svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta. Osim toga, vrsta i težina simptoma

može se mijenjati kako dijete raste. Bolest napreduje ako se ne liječi, a sukladno tome razvijaju se i simptomi.