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

Zespół Blaua/ Młodzieńcza Sarkoidoza

Wersja 2016

1. CO TO JEST ZESPÓŁ BLAUA/ MŁODZIEŃCZA SARKOIDOZA

1.1 Co to jest?

Zespół Blaua jest chorobą genetyczną. Pacjenci cierpią z powodu zapalenia stawów, zmian skórnych oraz zapalenia błony naczyniowej oczu.Choroba może zaatakować również inne narządy , a także manifestować się nawracającymi gorączkami. Zespół Blaua to termin określający postaci choroby występujące rodzinnie, ale mogą wystąpić również postaci sporadyczne, określane mianem wczesnej sarkoidozy (ang. Early Onset Sarcoidosis; EOS).

1.2 Jak często choroba występuje?

Częstość występowania tego schorzenia jest nieznana. To bardzo rzadka choroba, dotykająca pacjentów we wczesnym dzieciństwie (w większości przypadków przed ukończeniem 5 roku życia). Bez odpowiedniego leczenia objawy choroby wraz z wiekiem zaostrzają się. Od momentu odkrycia powiązanego z nią genu jest coraz częściej diagnozowana, co pozwoli na lepsze oszacowanie częstości jej występowania i określenie jej naturalnego przebiegu.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Zespół Blaua jest chorobą genetyczną. Gen odpowiedzialny za zachorowanie nosi nazwę NOD2 (lub CARD15) i koduje białko odgrywające rolę w odpowiedzi immunologiczno-zapalnej. Jeśli w genie dojdzie do mutacji, jak w przypadku zespołu Blaua, białko nie działa prawidłowo, a pacjenci cierpią z powodu przewlekłych stanów

zapalnych, którym towarzyszą ziarniniaki tworzące się w różnych narządach i tkankach ciała. Ziarniniaki są to charakterystyczne trwałe skupiska komórek zapalnych, związane ze stanem zapalnym, które mogą przerywać prawidłowe struktury i zakłócać działanie różnych tkanek i narządów.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Jest to choroba dziedziczona autosomalnie dominująco (co oznacza, że nie jest związana z płcią i że u co najmniej jednego z rodziców muszą wystąpić objawy choroby). Ten rodzaj przekazywania oznacza, że aby zachorować na zespół Blaua, wystarczy odziedziczyć jeden zmutowany gen, albo od ojca, albo od matki. W EOS, postaci choroby występującej sporadycznie, mutacja następuje u samego pacjenta, natomiast rodzice są zdrowi. Jeśli pacjent jest nosicielem zmutowanego genu, zachoruje na omawiane schorzenie. Jeśli jedno z rodziców ma zespół Blaua, prawdopodobieństwo, że choroba wystąpi również u jego dziecka, wynosi 50%.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko zapada na tę chorobę, ponieważ ma zmutowany gen, który wywołuje zespół Blaua. Obecnie nie można zapobiec chorobie, ale można leczyć jej objawy.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Główną manifestacją kliniczną choroby jest triada objawów: zapalenie stawów, zapalenie skóry i zapaleni błony naczyniowej oka. Pierwsze objawy to typowa wysypka z drobnymi okrągłymi zmianami, które przybierają różne kolory od bladego zaróżowienia po ciemny lub intensywny rumień. Z biegiem lat wysypka staje się gładsza i zanika. Zapalenie stawów należy do najpowszechniejszych objawów omawianej choroby i występuje już w pierwszej dekadzie życia. W momencie

wystąpienia choroby pojawia się obrzęk stawów z jednoczesnym zachowaniem ich ruchomości. Z czasem mogą wystąpić ograniczenia ruchomości, deformacje i nadżerki. Zapalenie błony naczyniowej oka (zapalenie tęczówki) jest najniebezpieczniejszym objawem, ponieważ często wiąże się z powikłaniami (zaćma, zwiększone ciśnienie śródgałkowe), a nieleczone może spowodować pogorszenie wzroku. Ponadto ziarniniakowe zapalenie może mieć wpływ na wiele innych narządów, powodując tym samym wystąpienie innych objawów, takich jak nieprawidłowe funkcjonowanie płuc lub nerek, wzrost ciśnienia krwi lub nawracające gorączki.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u wszystkich dzieci przebiega tak samo. Ponadto rodzaj i stopień nasilenia objawów mogą się zmieniać wraz z wiekiem dziecka. Nieleczona choroba postępuje, a jej objawy się nasilają.