SVEIKATOS MOKSLAI /
HEALTH SCIENCES IN EASTERN EUROPE
ISSN 1392-6373 print / 2335-867X online
2026, 36 tomas, Nr.7, p. 210-212
DOI: https://doi.org/10.35988/sm-hs.2026.325

SU BLAU SINDROMU SUSIJĘS UVEITAS

Matas Padegimas[1], Martyna Karmazinaitė[2]
[1]Alytaus apskrities S. Kudirkos ligoninė,
[2]Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Kauno klinikos

Raktažodžiai: iridociklitas, chorioretinitas, sarkoidozė, triada, klinikiniai simptomai, juvenilinė sisteminė granulomatozė.

Santrauka

Blau sindromas yra reta vaikystėje pasireiškianti autouždegiminė liga, kurią sukelia NOD2/CARD15 geno mutacijos ir kuriai būdingas granulomatozinis uždegimas. Liga dažniausiai pasireiškia triada: dermatitu, artritu ir uveitu. Uveitas nustatomas daugumai pacientų ir dažniausiai yra abipusis bei lėtinis, dažniausiai pasireiškiantis panuveito forma. Priekinio segmento pažeidimas nustatomas beveik visais atvejais, dažnai stebimos priekinės kameros ląstelės, keratiniai precipitai, o komplikacijos apima užpakalines sąaugas, juostinę keratopatiją ir kataraktą. Užpakalinio segmento pažeidimui būdingos stiklakūnio drumstys, makulos edema ir chorioretininiai pažeidimai. Liga dažnai progresuoja, gali sukelti regėjimo funkcijos blogėjimą, o ankstyva diagnostika ir gydymas yra svarbūs siekiant sumažinti komplikacijų riziką.

Įvadas

Blau sindromas (BlauS) yra reta vaikystėje pasireiškianti autouždegiminė liga, kurią sukelia patogeninės NOD2/CARD15 geno mutacijos. Blau sindromą pirmasis aprašė Edvardas Blau 1985 m., pateikęs vienuolikos pacientų iš keturių kartų šeimos atvejus ir pasiūlęs autosominį dominantinį paveldėjimo būdą [1, 2]. Iki genetinių tyrimų atsiradimo pavieniai šios ligos atvejai buvo aprašomi kaip ankstyvos pradžios sarkoidozė. Šiuo metu abi būklės kartais priskiriamos bendram terminui „juvenilinė sisteminė granulomatozė“ [3]. 2001 m. nustatyta, kad ligą sukelia NOD2 geno mutacijos [4]. NOD2 baltymas veikia kaip modelio atpažinimo receptorius, atpažįstantis bakterinius peptidoglikanus ir aktyvuojantis NF-κB signalinį kelią, reguliuojantį uždegiminį atsaką. „Gain-of-function“ tipo mutacijos skatina padidėjusią prouždegiminių citokinų gamybą ir granulomų formavimąsi įvairiuose audiniuose. Šio geno variantai taip pat siejami su kitomis uždegiminėmis ligomis, pavyzdžiui, Krono liga, o NOD2 signalizacijos sutrikimai gali būti susiję ir su sisteminėmis ligomis, tokiomis kaip cukrinis diabetas ar širdies ir kraujagyslių ligos, nors klinikinių įrodymų kol kas nedaug [5]. Liga sukelia granulomatozinį uždegimą, galintį pažeisti įvairius organus, ir dažniausiai pasireiškia klasikine triada – granulomatoziniu dermatitu, artritu ir uveitu. Kadangi Blau sindromas yra reta liga, šiuo metu nėra aiškių jo diagnostikos ir gydymo gairių [1]. Todėl literatūros apžvalga yra svarbi siekiant apibendrinti turimas žinias apie šios ligos klinikinę raišką.

Tyrimo tikslas – apžvelgti ir aprašyti Blau sindromo oftalmologinius klinikinius požymius.

Tyrimo medžiaga ir metodai

Literatūros apžvalgai atlikti buvo taikoma paieška PubMed ir Google Scholar duomenų bazėse, naudojant raktažodžius. Atrinktų straipsnių šaltiniai buvo papildomai analizuojami siekiant patikrinti duomenų patikimumą ir identifikuoti pagrindinius originalius tyrimus.

Tyrimo rezultatai

Uveito tipas. Literatūroje nurodoma, kad akių pažeidimas Blau sindromo metu dažniausiai yra abipusis, o daugumai pacientų išsivysto lėtinis uveitas. Dažniausiai nustatoma panuveito forma, nors gali pasireikšti ir izoliuotas priekinis, vidurinis ar užpakalinis uveitas. Tyrimai rodo, kad priekinis akies segmentas pažeidžiamas beveik visais atvejais, tuo tarpu vidurinio ir užpakalinio segmento pažeidimas nustatomas daugiau nei pusei pacientų. Taip pat pastebėta, kad ilgesnė ligos trukmė siejasi su didesne panuveito išsivystymo tikimybe, o tai rodo progresuojantį uždegimo pobūdį [6, 7].

Uždeginiai požymiai priekinėje akies dalyje. Priekinio segmento uždegimas yra vienas dažniausių Blau sindromo uveito požymių. Klinikinio ištyrimo metu dažnai nustatomos priekinės kameros ląstelės ir drumstys, taip pat ragenos endotelio precipitai. Šie požymiai rodo aktyvų granulomatozinį uždegimą. Nors pacientams dažnai taikomas vietinis ir sisteminis gydymas, kai kuriuose tyrimuose nurodoma, kad uždegiminis aktyvumas gali išlikti ilgą laiką, net

Adresas susirašinėti: Matas Padegimas, el. p. padegimas.matas@gmail.com

ir stebint pacientus keletą metų. Priekinio segmento komplikacijos taip pat pasitaiko dažnai - literatūroje dažniausiai aprašomos užpakalinės sąaugos, juostinė keratopatija ir katarakta. Blau sindromo atveju taip pat buvo pranešta apie konjunktyvito ir ragenos opų atsiradimą dėl trigeminalinės neuropatijos. Be to, daliai pacientų nustatomas padidėjęs akispūdis, kuris gali lemti antrinę glaukomą ir papildomai pabloginti regėjimo prognozę [8, 9].

Užpakalinio segmento pažeidimas. Blau sindromo uveitui būdingas ir užpakalinio segmento pažeidimas. Dažnai nustatomos stiklakūnio drumstys, rodančios stiklakūnio uždegimą. Taip pat gali pasireikšti makulos edema, kuri dažniausiai siejama su panuveitu ir gali būti svarbi regėjimo funkcijos blogėjimo priežastis. Oftalmoskopuojant neretai aptinkami daugiažidininiai chorioretininiai pažeidimai, laikomi vienais dažniausių akių dugno pokyčių. Be to, aprašomi regos nervo disko pokyčiai, tokie kaip disko blyškumas, peripapiliniai mazgeliai ar edema. Rečiau nustatomas aktyvus choroiditas, tinklainės vaskulitas ar tinklainės atšoka; šios komplikacijos gali būti susijusios su sunkesne ligos eiga [10].

Ligos eiga ir regėjimo prognozė. Nors uveitas pasitaiko rečiau nei odos ar sąnarių pažeidimas, jis nustatomas maždaug 60–80 % Blau sindromu sergančių pacientų ir yra viena svarbiausių ligos komplikacijų. Oftalmologiniai simptomai paprastai pasireiškia vėliau nei dermatologinės ar sąnarių apraiškos, dažniausiai ankstyvoje vaikystėje [6]. Blau sindromo uveitas dažnai pasižymi lėtine ir sunkiai kontroliuojama eiga, todėl daugeliui pacientų reikalingas ilgalaikis gydymas. Nepaisant terapijos, daliai pacientų išsivysto struktūriniai akies pažeidimai ir regėjimo funkcijos blogėjimas. Kai kurie tyrimai rodo, kad apie trečdaliui pacientų gali pasireikšti vidutinio ar sunkaus laipsnio regėjimo sutrikimas, o nepakankamai gydomais atvejais galimas ir aklumas. Ankstyva diagnostika ir tinkamas gydymas yra esminiai veiksniai, siekiant sumažinti ilgalaikių komplikacijų riziką [11].

Išvados

1. Blau sindromo uveitas dažniausiai pasireiškia kaip abipusis, lėtinis panuveitas, beveik visada pažeidžiantis priekinį akies segmentą ir neretai progresuojantis į vidurinio bei užpakalinio segmento uždegimą.

2. Lėtinis priekinio segmento granulomatozinis uždegimas dažnai sukelia struktūrines komplikacijas, tokias kaip užpakalinės sąaugos, juostinė keratopatija, katarakta ir padidėjęs akispūdis.

3. Užpakalinio segmento pažeidimas pasireiškia stiklakūnio uždegimu, daugiažidininiais chorioretininiais pažeidimais, makulos edema ir regos nervo disko pokyčiais, kurie gali lemti regėjimo funkcijos blogėjimą.

4. Ankstyva diagnostika ir tinkamas gydymas yra itin svarbūs, nes daliai pacientų išsivysto reikšmingas regėjimo funkcijos sutrikimas ar net aklumas.

Literatūra

1. Lassoued Ferjani H, Kharrat L, Ben Nessib D, Kaffel D, Maatallah K, Hamdi W. Management of Blau syndrome: review and proposal of a treatment algorithm. Eur J Pediatr 2024;183(1):1-7.

https://doi.org/10.1007/s00431-023-05204-9

2. Blau EB. Familial granulomatous arthritis, iritis, and rash. J Pediatr 1985;107(5):689-93.

https://doi.org/10.1016/S0022-3476(85)80394-2

3. Wang OJ (Emilie), Jacob M, Crawford RI, Lam JM. Blau Syndrome (Juvenile Systemic Granulomatosis): State-Of-The-Art Review. Pediatr Dermatol 2025;42(4):728-34.

https://doi.org/10.1111/pde.16001

4. Miceli-Richard C, Lesage S, Rybojad M, Prieur AM, Manouvrier-Hanu S, Häfner R, et al. CARD15 mutations in Blau syndrome. Nat Genet 2001;29(1):19-20.

https://doi.org/10.1038/ng720

5. Kong L, Cao Y, He Y, Zhang Y. Role and molecular mechanism of NOD2 in chronic non-communicable diseases. J Mol Med 2024;102(6):787-99.

https://doi.org/10.1007/s00109-024-02451-7

6. Kaufman KP, Becker ML. Distinguishing Blau Syndrome from Systemic Sarcoidosis. Curr Allergy Asthma Rep 2021;21(2):10.

https://doi.org/10.1007/s11882-021-00991-3

7. Rosé CD, Wouters CH, Meiorin S, Doyle TM, Davey MP, Rosenbaum JT, et al. Pediatric granulomatous arthritis: An international registry. Arthritis Rheum 2006;54(10):3337-44.

https://doi.org/10.1002/art.22122

8. Sarens IL, Casteels I, Anton J, Bader-Meunier B, Brissaud P, Chédeville G, et al. Blau Syndrome-Associated Uveitis: Preliminary Results From an International Prospective Interventional Case Series. Am J Ophthalmol 2018;187:158-66.

https://doi.org/10.1016/j.ajo.2017.08.017

9. Fonollosa A, Carreño E, Vitale A, Jindal AK, Ramanan AV, Pelegrín L, et al. Update on ocular manifestations of the main monogenic and polygenic autoinflammatory diseases. Front Ophthalmol 2024;4.

https://doi.org/10.3389/fopht.2024.1337329

10. Carreño E, Guly CM, Chilov M, Hinchcliffe A, Arostegui JI, Lee RW, Dick AD, Ramanan AV. Optic nerve and retinal features in uveitis associated with juvenile systemic granulomatous disease (Blau syndrome). Acta Ophthalmol 2015;93(3):253-7.

https://doi.org/10.1111/aos.12544

11. Matsuda T, Kambe N, Ueki Y, Kanazawa N, Izawa K, Honda Y, et al. Clinical characteristics and treatment of 50 cases of Blau syndrome in Japan confirmed by genetic analysis of the NOD2 mutation. Ann Rheum Dis 2020;79(11):1492-9.

https://doi.org/10.1136/annrheumdis-2020-217320

BLAU SYNDROME – ASSOCIATED UVEITIS

M. Padegimas, M. Karmazinaitė

Keywords: iridocyclitis, chorioretinitis, sarcoidosis, triad, clinical symptoms, juvenile systemic granulomatosis.

Summary

Blau syndrome is a rare pediatric autoinflammatory disease caused by mutations in the NOD2/CARD15 gene and characterized by granulomatous inflammation. The disease typically presents with a clinical triad of dermatitis, arthritis, and uveitis. Uveitis occurs in most patients and is usually bilateral and chronic, most commonly presenting as panuveitis. The anterior segment is involved in nearly all cases, with frequent findings including anterior chamber cells and keratic precipitates, while common complications include posterior synechiae, band keratopathy, and cataract. Posterior segment involvement may present with vitreous haze, macular edema, and chorioretinal lesions. The disease often follows a progressive course and may lead to visual impairment; therefore, early diagnosis and appropriate treatment are essential to reduce the risk of long-term complications.

Correspondence to: padegimas.matas@gmail.com

Gauta 2026-03-26