



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

Blau综合征是一种什么样的疾病

第几版本2016

1. 什么是Blau综合征或儿童结节病？

1.1 Blau综合征是一种什么样的疾病？

Blau综合征属于遗传性疾病。症状表现为皮疹、关节炎及葡萄膜炎。其它脏器也可受累，有时可出现间歇性发热。以家族聚集形式起病的称为Blau综合征，偶以散发的形式出现，称为早发性结节病（EOS）。

1.2 Blau综合征是常见的吗？

该病罕见，发病率尚不清楚。在儿童早期发病（大多小于5岁）。如不积极治疗预后较差。因发现引起该病的相关基因，更有益于Blau综合征的诊断，从而能较好的评估该病的发病率和自然病史。

1.3 Blau综合征的发病原因是什么？

Blau综合征是一种遗传性疾病。引起该病的基因称为NOD2（又称为CARD15），它编码在免疫炎症反应中起作用的蛋白。如果该基因发生突变，以Blau综合征为例，导致该蛋白不能正常发挥作用，从而引起慢性炎症，表现为多个组织和脏器的肉芽肿。肉芽肿的特征表现为长期炎症细胞的聚集，这可能会破坏脏器及组织的结构和功能。

1.4 Blau综合征会遗传吗？

该病是常染色体显性遗传性疾病（它与性别无关，且患儿父母至少一方具有病的该病的症状）。那么患有Blau综合征的病人，他们只要从父亲或母亲那里获得一个突变基因就会发病。早发性结节病，以散发形式发病即突变仅发生在患儿而他们的父母都是健康的。只要携带突变基因就会患病。如果诊断为Blau综合征的患者，他们的子女患病率为50%。

1.5 为什么儿童会患这种疾病，Blau综合征可以预防吗？

只要携带导致Blau综合征的致病基因，儿童就会患病。目前，该病不能预防，但可以治疗出现的症状。

1.6 Blau综合征会传染吗？

它不会传染。

1.7 Blau综合征的主要症状是什么？

主要症状表现为临床三联征即关节炎、皮疹和葡萄膜炎。皮疹可以是初始的症状，典型皮疹表现为从淡粉到棕色的圆形皮损或是致密红斑。随着时间延长，皮疹会消退。关节炎是最常见的症状，一般会在十岁以内出现。发病时表现为关节肿胀。随着疾病的进展，会出现活动受限、畸形、关节破坏。葡萄膜炎（虹膜炎）是最严重的症状，因为它常常会导致一些并发症（如白内障、眼内压增高），如果不治疗会导致视力降低甚至失明。

此外，肉芽肿性炎症会影响其它脏器，导致肺和肾功能下降、血压增高、反复发热。

1.8 Blau综合征在每个患儿中表现都一样吗？

该病在每个患儿中表现并不相同。随着年龄的增加，症状及严重程度会发生改变。如果不及时治疗，该病的进程及症状会进展。