



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

Το σύνδρομο Blau

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΒΛΑΥ / ΝΕΑΝΙΚΗ ΣΑΡΚΟΕΙΔΩΣΗ

1.1 Τι είναι;

Το σύνδρομο Blau είναι ένα γενετικό νόσημα που χαρακτηρίζεται από το συνδυασμό δερματικού εξανθήματος, αρθρίτιδας και ραγοειδίτιδας. Άλλα όργανα μπορεί να προσβάλλονται, ενώ μπορεί να υπάρχει και διαλείπων πυρετός. Ο όρος "σύνδρομο Blau" χρησιμοποιείται για τις οικογενείς μορφές της νόσου. Υπάρχουν, όμως, και σποραδικές μορφές που είναι γνωστές ως Σαρκοείδωση Πρώιμης Εμφάνισης (ΣΠΕ).

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Η συχνότητα είναι άγνωστη. Είναι ένα πολύ σπάνιο νόσημα που εμφανίζεται κατά την πρώτη παιδική ηλικία (συνήθως πριν από την ηλικία των 5 ετών) και επιδεινώνεται, αν αφεθεί αθεράπευτο. Μετά την ανακάλυψη του γονιδίου που σχετίζεται μ' αυτό, το σύνδρομο διαγιγνώσκεται πολύ συχνότερα, γεγονός που επιτρέπει την καλύτερη εκτίμηση της επίπτωσης και της φυσικής ιστορίας του.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Το σύνδρομο Blau είναι ένα γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται NOD2 (συνώνυμο με το CARD15) και κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη που παίζει ρόλο στην ανοσιακή-φλεγμονώδη απάντηση. Αν αυτό το γονίδιο φέρει μια μετάλλαξη, όπως στο σύνδρομο Blau, η πρωτεΐνη δεν λειτουργεί κανονικά και οι ασθενείς παρουσιάζουν χρόνια φλεγμονή με σχηματισμό κοκκιωμάτων σε διάφορους ιστούς και όργανα του σώματος. Τα κοκκιώματα αποτελούν χαρακτηριστικές

συναθροίσεις φλεγμονωδών κυττάρων, που παραμένουν επί μακρόν, σχετίζονται με τη φλεγμονή και μπορεί να καταστρέψουν τη φυσιολογική δομή και λειτουργία διαφόρων ιστών και οργάνων.

1.4 Είναι κληρονομικό;

Κληρονομείται ως σωματική επικρατούσα νόσος (γεγονός που σημαίνει ότι δεν σχετίζεται με το φύλο και ότι τουλάχιστον ο ένας από τους γονείς πρέπει να παρουσιάζει συμπτώματα της νόσου). Αυτός ο τύπος κληρονομικής μεταβίβασης υποδηλώνει ότι, για να έχει ένα άτομο σύνδρομο Blau, αρκεί να φέρει μόνο ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, είτε από τη μητέρα είτε από τον πατέρα. Στη ΣΠΕ, τη σποραδική μορφή της νόσου, η μετάλλαξη εμφανίζεται μόνο στον/στην ασθενή, ενώ και οι δύο γονείς είναι υγιείς. Αν ένας ασθενής φέρει το μεταλλαγμένο γονίδιο, θα πάσχει από τη νόσο. Αν ένας γονέας πάσχει από σύνδρομο Blau, το παιδί του έχει πιθανότητα 50% να πάσχει από τη νόσο.

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή φέρει το γονίδιο που προκαλεί το σύνδρομο Blau. Αυτή τη στιγμή, η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί. Τα συμπτώματά της, όμως, μπορούν να θεραπευθούν.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Τα κυριότερα συμπτώματα της νόσου είναι η κλινική τριάδα της αρθρίτιδας, της δερματίτιδας και της ραγοειδίτιδας. Το αρχικό σύμπτωμα είναι ένα τυπικό εξάνθημα, με μικροσκοπικές στρογγυλές αλλοιώσεις που διαφέρουν στο χρώμα, από απαλό ροζ μέχρι μαύρο ή έντονο ερύθημα. Στην πορεία του χρόνου, το εξάνθημα παρουσιάζει εξάρσεις και υφέσεις. Η αρθρίτιδα είναι η πιο συχνή εκδήλωση και αρχίζει κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής. Κατά την έναρξη, υπάρχει οίδημα στις αρθρώσεις χωρίς περιορισμό της κινητικότητας. Με τον καιρό, εμφανίζεται περιορισμός της κινητικότητας, παραμορφώσεις και διαβρώσεις. Η ραγοειδίτιδα (φλεγμονή της ίριδας) είναι η πιο

απειλητική εκδήλωση, δεδομένου ότι συχνά συνδέεται με επιπλοκές (καταρράκτης, αυξημένη ενδοφθάλμια πίεση) και μπορεί να προκαλέσει ελάττωση της όρασης, αν αφεθεί χωρίς θεραπεία.

Επιπλέον, η κοκκιωματώδης φλεγμονή μπορεί να προσβάλει ένα ευρύ φάσμα άλλων οργάνων, προκαλώντας διάφορα συμπτώματα, όπως ελάττωση της λειτουργίας των πνευμόνων ή των νεφρών, αυξημένη πίεση του αίματος ή υποτροπιάζοντα πυρετό.

1.8 Η νόσος είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Επιπλέον, ο τύπος και η βαρύτητα των συμπτωμάτων μπορεί να αλλάξουν, καθώς το παιδί μεγαλώνει. Η νόσος εξελίσσεται, αν αφεθεί χωρίς θεραπεία και τα συμπτώματα εξελίσσονται αναλόγως.