



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

Blau syndrom

Version af 2016

1. HVAD ER BLAU SYNDROM/JUVENIL SARKOIDOSE

1.1 Hvad er det?

Blau syndrom er en genetisk sygdom. Som patient lider man af en kombination af udslæt, artrit (ledinflammation) og regnbuehindebetændelse. Andre organer kan også være påvirkede af sygdommen, og vekslende feber kan ses. Udtrykket Blau syndrom anvendes om de nedarvede former, men sporadiske former kan også ses, og kaldes Early Onset Sarcoidosis (EOS).

1.2 Hvor hyppig er den?

Hyppigheden er ukendt. Det er en meget sjælden sygdom som rammer børn i tidlig barnealder (ofte før 5 års alderen) og forværres hvis ikke den behandles. Sygdommen diagnosticeres hyppigere nu efter fundet af det ansvarlige gen, hvilket fremadrettet vil give et bedre indtryk af dens hyppighed og naturhistorie.

1.3 Hvad skyldes sygdommen?

Blau syndrom er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen kaldes NOD2 (synonymt med CARD15), og koder for et protein der er involveret i immunsystemets inflammations svar. Hvis dette gen bærer en mutation, som ved Blau syndrom, virker proteinet ikke ordentligt og patienterne lider af kronisk inflammation med granulom dannelse i forskellige væv og organer i kroppen. Granulomer er karakteristiske sejllivede klynger af inflammatoriske celler som ses ved inflammation og som kan forstyrre den normale struktur og funktion af diverse væv og

organer.

1.4 Er det arveligt?

Sygdommen nedarves autosomt dominant (hvilket betyder at den ikke er associeret til et bestemt køn og at mindst én forælder skal vise tegn på sygdommen). Denne form for nedarvning betyder at man kun skal have et muteret gen, enten fra ens far eller fra ens mor, for at have sygdommen. Ved EOS, den sporadiske form, opstår mutationen spontant i barnet mens forældrene er raske. Hvis barnet bærer genet vil det få sygdommen. Hvis en forælder har Blau Syndrom er der 50% risiko for at videregive sygdommen til et barn.

1.5 Hvorfor har mit barn sygdommen? Kan det forhindres?

Barnet har sygdommen fordi han eller hun bærer genet der forårsager Blau Syndrom. For tiden kan sygdommen ikke forhindres, men symptomerne kan behandles.

1.6 Smitter det?

Nej, det gør det ikke.

1.7 Hvad er de væsentligste symptomer?

De væsentligste symptomer ved sygdommen er en triade bestående af artrit, hududslæt og regnbuehindebetændelse. De tidlige symptomer er karakteriseret ved et typisk udslæt med små runde knopper, som varierer i farve fra blegt lyserøde til brune eller intenst røde. Over tid vil dette udslæt komme og gå. Artrit er den hyppigste manifestation ved sygdommen og starter i den første dekade af livet. I starten ser man typisk ledhævelser med bevaret ledbevægelighed. Med tiden kan der dog udvikles indskrænket ledbevægelighed, deformiteter og leddestruktion. Regnbuehindebetændelse (inflammation af øjets iris) er det mest truende kendetegn ved sygdommen da det ofte er forbundet med komplikationer (grå stær, øget tryk i øjet) og kan medføre nedsat syn, hvis ikke det behandles.

Derudover kan den granulomatøse inflammation påvirke en bred vifte af andre organer, og give symptomer såsom nedsat lunge- eller nyre-

funktion, forhøjet blodtryk og tilbagevendende feber episoder.

1.8 Er sygdommen ens hos alle børn?

Den er ikke den samme i alle børn. Desuden vil de typiske symptomer og deres sværhedsgrad ændres i takt med at barnet vokser.

Sygdommen forværres hvis ikke den behandles og symptomerne vil udvikles tilsvarende.