



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

Blaun oireyhtymä

Versio 2016

1. MIKÄ ON BLAUN OIREYHTYMÄ / LAPSUUSIÄN SARKOIDOOSI?

1.1 Mikä se on?

Blaun oireyhtymä on perinnöllinen sairaus. Sen oireita ovat ihottuma, niveltulehdus (artriitti) ja silmän suonikalvoston tulehdus (uveiitti). Tauti saattaa aiheuttaa oireita myös muissa elimissä, ja lisäksi potilas saattaa oireilla myös kuumeilemalla. Tautia kutsutaan Blaun oireyhtymäksi silloin, kun kyseessä on taudin perinnöllinen muoto. Tautia esiintyy kuitenkin myös satunnaisesti, ja silloin puhutaan lapsuusiän sarkoidoosista.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Blaun oireyhtymän esiintyvyyttä ei tiedetä. Se on erittäin harvinainen sairaus, joka todetaan varhaislapsuudessa (tavallisimmin potilaat ovat alle 5-vuotiaita, kun tauti todetaan). Hoitamattomana tauti pahenee. Sen jälkeen, kun tautia aiheuttava geeni löydettiin, tautitapauksia on todettu enemmän, ja tulevaisuudessa taudin esiintyvyyttä ja kulkua pystytään arvioimaan paremmin.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

Blaun oireyhtymä on perinnöllinen sairaus. Sen aiheuttaa NOD2-geeni (CARD15-geeni), joka koodaa immuunijärjestelmän toimintaan osallistuvaa valkuaisainetta. Jos tässä geenissä eli perintötekijässä on tapahtunut mutaatio (kuten Blaun oireyhtymässä), se ei enää koodaa valkuaisainetta oikein. Virheellisesti muodostunut valkuaisaine ei toimi oikein, minkä seurauksena potilaan eri kudoksissa ja elimissä esiintyy

kroonista granulomatoottista tulehdusta. Granulomatoottinen tarkoittaa, että tulehdus muodostaa granuloomia eli tulehdussolukertymiä, jotka muodostuttuaan säilyvät kudoksissa kauan ja saattavat vaurioittaa kudosten ja elinten normaalia rakennetta ja häiritä niiden toimintaa.

1.4 Onko se perinnöllinen?

Blaun oireyhtymä on autosomissa dominantisti eli vallitsevasti periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, ettei se liity sukupuoleen ja että ainakin toisella vanhemmista esiintyy taudin oireita. Vallitsevasti periytyvän taudin puhkeaminen edellyttää, että lapsi on saanut muuttuneen geenin joko äidiltään tai isältään. Lapsuusiän sarkoidoosissa, joka on taudin satunnaisesti esiintyvä muoto, geenimutaatio tapahtuu lapsessa, jonka molemmat vanhemmat ovat terveitä. Jokaisella taudin kantajalla on oireita. Jos toisella vanhemmista on Blaun oireyhtymä, se periytyy hänen lapselleen 50 prosentin todennäköisyydellä.

1.5 Miksi lapsella on Blaun oireyhtymä? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsella on Blaun oireyhtymä, koska hänellä on sen aiheuttavat perintötekijät. Taudin puhkeamista ei pystytä estämään, mutta oireita voidaan hoitaa.

1.6 Tarttuuko se?

Ei, Blaun oireyhtymä ei ole tarttuva tauti.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Niveltulehdus (artriitti), ihotulehdus (dermatiitti) ja silmän suonikalvoston tulehdus (uveiitti) muodostavat taudille tyypillisen oirekolmikon. Taudin ensimmäisiin oireisiin kuuluu rokkoihottuma eli eksanteema, jolle ominaiset pienet, pyöreät ihottumaläiskät vaihtelevat vaaleanpunaisesta ruskeaan, tai kirkkaan punainen ihottuma (eryteema). Vuosien kuluessa ihottuma lievittyy ja pahenee vuorotellen. Tavallisin oire on kuitenkin niveltulehdus, joka ilmaantuu ensimmäisten kymmenen elinvuoden aikana. Alkuun nivelissä esiintyy turvotusta, joka

ei kuitenkaan vaikuta nivelten liikelaajuuteen. Vuosien kuluessa niveltulehdus kuitenkin vähitellen pienentää nivelen liikelaajuutta ja aiheuttaa virheasentoja ja kulumia. Oireista vaarallisin on silmän suonikalvoston tulehdus eli uveiitti, koska siihen usein liittyy komplikaatioita (kaihi, silmänpaineen kohoaminen), jotka hoitamattomina saattavat heikentää näkökykyä. Granulomatoottinen tulehdus voi aiheuttaa oireita myös muissa elimissä, minkä seurauksena potilaalla saattaa esiintyä keuhkojen tai munuaisten vajaatoimintaa, verenpaineen nousua tai toistuvasti kuumetta.

1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Blaun oireyhtymä ei ole samanlainen kaikilla lapsilla. Lisäksi oireet ja niiden vaikeusaste muuttuvat iän myötä. Hoitamattomana tauti etenee ja oireet kehittyvät pahemmiksi.