



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU_FR/intro)

## **La Maladie de Blau/La Sarcoïdose Juvénile**

Version de 2016

### **1. LA MALADIE DE BLAU/LA SARCOÏDOSE JUVÉNILE**

#### **1.1 Qu'est-ce que c'est ?**

Le syndrome de Blau est une maladie génétique. Les patients souffrent d'une combinaison d'éruptions cutanées, d'arthrite et d'uvéïte. D'autres organes peuvent être atteints ; on note également des épisodes de fièvre intermittente. Le syndrome de Blau est le terme utilisé pour les formes familiales de la maladie qui peut aussi apparaître sous des formes sporadiques appelées Sarcoïdose d'Apparition Précoce (EOS).

#### **1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?**

On ne connaît pas la fréquence de ce syndrome. C'est une maladie très rare touchant des patients dès la petite enfance (généralement avant l'âge de 5 ans) qui s'aggrave si elle n'est pas traitée. Depuis la découverte du gène associé, elle est diagnostiquée plus souvent ce qui permettra à terme une meilleure estimation de sa prévalence et de son évolution naturelle.

#### **1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?**

La maladie de Blau est une maladie génétique. Le gène responsable de la maladie est le NOD2 (ou CARD15) qui code une protéine participant à la réponse inflammatoire du système immunitaire. Si le gène est muté, comme c'est le cas pour le syndrome de Blau, la protéine ne fonctionne pas correctement et le patient souffre d'inflammations chroniques avec formation de granulomes au sein de différents tissus et organes du corps. Les granulomes sont des foyers à longue durée de vie

---

caractéristiques des cellules inflammatoires à l'origine de l'inflammation et peuvent altérer la structure ainsi que le fonctionnement de nombreux tissus et organes.

#### **1.4 Est-elle héréditaire ?**

C'est une maladie autosomique dominante, ce qui signifie qu'elle n'est pas liée au sexe et qu'au moins un des parents doit présenter des symptômes de la maladie. Dans ce type de transmission, il suffit qu'un individu hérite d'un gène muté de son père ou de sa mère pour souffrir du syndrome de Blau. En cas de sarcoïdose d'apparition précoce (EOS), la forme sporadique de la maladie, la mutation apparaît chez le patient lui-même, alors que ses deux parents sont sains. Si un patient est porteur du gène, il souffrira de la maladie. Si un parent souffre de la maladie de Blau, son enfant a 50 % de risques d'en souffrir également.

#### **1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?**

L'enfant souffre de la maladie car il est porteur du gène à l'origine du syndrome de Blau. Actuellement, il n'existe aucun moyen de prévention de la maladie mais il est possible d'en traiter les symptômes.

#### **1.6 Est-elle contagieuse ?**

Non, elle ne l'est pas.

#### **1.7 Quels sont les symptômes principaux ?**

Les principaux symptômes de la maladie sont l'arthrite, la dermatite et l'uvéite. Parmi ces premiers symptômes, on retrouve un exanthème typique avec de petites lésions rondes variant entre le rose pâle au brun et un érythème intense. Les éruptions cutanées fluctuent au fil des années. L'arthrite représente le signe le plus fréquent apparaissant au cours des 10 premières années de vie. On note aussi des gonflements articulaires sans déficit de mobilité en début de maladie. Le patient peut présenter des limitations de mouvements, des déformations ainsi que des érosions qui apparaissent avec le temps. L'uvéite (inflammation de l'iris) constitue le signe le plus grave, car elle est

---

souvent associée à des complications (cataracte, hypertension intraoculaire) et peut provoquer une diminution de l'acuité visuelle si elle n'est pas traitée.

De plus, l'inflammation granulomateuse peut toucher un grand nombre d'organes et être ainsi à l'origine d'autres symptômes, tels qu'une diminution de la fonction rénale ou pulmonaire, une hypertension artérielle ou des épisodes de fièvre.

### **1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?**

Les symptômes ne sont pas les mêmes chez tous les enfants. De plus, le type et la gravité des symptômes peuvent évoluer à mesure que l'enfant grandit. Si elle n'est pas traitée, la maladie évolue tout comme les symptômes.