



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

## La Maladie de Blau/La Sarcoidose Juvénile

Version de 2016

### 2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT

#### 2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?

Généralement, il convient d'appliquer l'approche suivante pour diagnostiquer le syndrome de Blau :

Signes cliniques : il est pertinent d'envisager le syndrome de Blau lorsqu'un enfant présente une combinaison typique de symptômes (articulations, peau, yeux). Une collecte approfondie des antécédents familiaux peut être utile, car la maladie est très rare et héritée comme toute maladie autosomique dominante. Détection de granulomes : il est essentiel de détecter la présence de granulomes typiques dans les tissus touchés pour poser le diagnostic de syndrome de Blau/EOS. On peut observer des granulomes sur une biopsie de la lésion cutanée ou de l'articulation enflammée. Il faut tout d'abord exclure les autres causes d'inflammation granulomateuse (telles que la tuberculose, une immunodéficience ou d'autres maladies inflammatoires comme les vascularites) grâce à des examens cliniques, des analyses de sang, des imageries et autres. Analyse génétique : depuis les deux dernières années, il est possible de réaliser un test génétique chez les patients afin de confirmer la présence de mutations dont on pense qu'elles sont à l'origine du syndrome de Blau/de l'EOS.

#### 2.2 En quoi examens de laboratoire sont-ils importants ?

Biopsie cutanée : pour pratiquer une biopsie cutanée, il faut prélever un petit échantillon de tissu de peau, ce qui est très aisé. Si l'on observe des granulomes à la biopsie cutanée, il est possible de poser le diagnostic du syndrome de Blau, après avoir exclu toutes les autres maladies associées à la formation de granulomes. Analyses de sang : il est important de réaliser des analyses de sang afin d'exclure les autres

---

maladies associées aux inflammations granulomateuses (telles qu'une immunodéficience ou la maladie de Crohn). Elles permettent également de visualiser l'étendue de l'inflammation et d'évaluer les atteintes d'autres organes (tels que les reins ou le foie). Test génétique : le seul test permettant de confirmer avec certitude le diagnostic est le test génétique révélant une mutation du gène NOD2.

### **2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?**

On ne peut pas guérir ce syndrome, mais il est possible de le traiter grâce à des médicaments contrôlant l'inflammation des articulations, des yeux et des autres organes atteints. Le traitement médicamenteux vise à contrôler les symptômes et à stopper l'évolution de la maladie.

### **2.4 Quels traitements existe-t-il ?**

À ce jour, aucun traitement ne s'est révélé optimal dans le cas du syndrome de Blau/de l'EOS. Les problèmes articulaires se traitent par anti-inflammatoires non stéroïdiens et méthotrexate. Le méthotrexate est connu pour sa capacité à contrôler l'arthrite chez de nombreux enfants souffrant d'arthrite idiopathique juvénile ; néanmoins, il peut être moins efficace dans le cas du syndrome de Blau. Il est très difficile de contrôler l'uvéite : il se peut que les traitements locaux (collyres stéroïdiens ou injections locales de stéroïdes) ne soient pas suffisants chez certains patients. Le méthotrexate n'est pas toujours assez efficace pour contrôler l'uvéite et certains patients doivent prendre des corticostéroïdes par voie orale pour contrôler une grave inflammation oculaire.

Lorsqu'il est difficile de contrôler l'inflammation oculaire et/ou articulaire chez un patient ou lorsque celui-ci souffre d'atteintes des organes internes, les antagonistes de la cytokine tels que les antagonistes du TNF- $\alpha$  (infliximab, adalimumab) sont efficaces.

### **2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?**

Les effets secondaires les plus fréquemment observés pour le méthotrexate sont des nausées et des douleurs abdominales survenant le jour-même de la prise du médicament. Il est nécessaire de réaliser des analyses de sang pour surveiller la fonction hépatique ainsi que le nombre de globules blancs. Les corticostéroïdes sont associés à des

---

effets secondaires, tels que la prise de poids, des gonflements du visage et des sautes d'humeur. Si les stéroïdes sont prescrits sur une longue durée, ils peuvent provoquer un ralentissement de la croissance, de l'ostéoporose, une hypertension artérielle et du diabète.

Les antagonistes du TNF- $\alpha$  sont des médicaments récents ; ils sont associés à un risque infectieux accru, l'activation de la tuberculose et le développement de maladies neurologiques ou immunitaires. Un risque de cancer a été envisagé ; à ce jour, il n'existe néanmoins aucune donnée statistique prouvant que ces médicaments sont à l'origine d'un risque de cancer accru.

## **2.6 Quelle est la durée du traitement ?**

Il n'existe toujours aucune donnée établissant une durée de traitement optimale. Il est essentiel de contrôler l'inflammation pour prévenir des lésions articulaires, les troubles visuels ainsi que les lésions d'autres organes.

## **2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?**

Il n'existe aucune donnée relatives à de tels traitements dans le cadre du syndrome de Blau/de l'EOS.

## **2.8 Quels types d'examens de suivi sont nécessaires ?**

Les enfants doivent consulter leur rhumatologue pédiatrique régulièrement (au moins 3 fois par an) afin de vérifier que la maladie est bien sous contrôle et d'ajuster le traitement. De plus, il est important de se rendre régulièrement chez son ophtalmologue, la fréquence des consultations dépendant de la gravité et de l'évolution de l'inflammation oculaire. Les enfants doivent subir des analyses de sang et d'urine deux fois par an au minimum.

## **2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?**

Il s'agit d'une maladie à vie. Cependant, l'activité de la maladie peut varier au fil du temps.

---

### **2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?**

Les données relatives au pronostic à long terme sont limitées. Certains enfants ont été suivis pendant plus de 20 ans et ont eu une croissance quasiment normale, un développement normal sur le plan psychomoteur ainsi qu'une bonne qualité de vie grâce à un traitement médical adapté.

### **2.11 Une guérison complète est-elle possible ?**

Non, car c'est une maladie génétique. Toutefois, un bon suivi médical ainsi qu'un traitement approprié offriront au patient une bonne qualité de vie. On observe des différences en matière de gravité et d'évolution de la maladie chez les patients souffrant du syndrome de Blau ; à ce jour, il est impossible de prédire l'évolution de la maladie au cas par cas.