



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

Blau Syndroom/Juveniele Sarcoidose

Versie 2016

1. WAT IS DE ZIEKTE VAN BLAU/JUVENIELE SARCOÏDOSE

1.1 Wat is het?

Het Blau syndroom is een genetische aandoening. Patiënten lijden aan een combinatie van huiduitslag, artritis en uveïtis. Ook andere organen kunnen aangedaan zijn en er kan ook terugkerende koorts aanwezig zijn. Het Blau syndroom is de term die gebruikt wordt voor familiere vormen van de aandoening, maar er kunnen ook sporadische vormen optreden, ook wel Vroege Sarcoidose (EOS) genoemd.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Het is niet bekend hoe vaak het voorkomt. Het is een zeer zeldzame aandoening die vaak al voor het vijfde levensjaar optreedt en erger wordt als het niet behandeld wordt. Sinds de ontdekking van het betreffende gen wordt het vaker gediagnosticeerd, waardoor beter ingeschat kan worden hoe vaak het voorkomt en wat het natuurlijke beloop is.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Het Blau syndroom is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen heet NOD2 (alias CARD15) dat codeert voor een eiwit dat betrokken is bij de afweerreactie. Wanneer er een mutatie in dit gen is, zoals bij het Blau syndroom, dan werkt het eiwit niet goed en ervaren patiënten chronische ontstekingen waarbij in verschillende weefsels en organen van het lichaam granulomen ontstaan. Granulomen zijn typische, langdurige opeenhopingen van

ontstekingscellen, die geassocieerd worden met ontstekingen en de normale structuur en functie van de getroffen organen en weefsels verstoren.

1.4 Is het erfelijk?

Het wordt geërfd als autosomale dominante ziekte (wat inhoudt dat het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type overdracht betekent dat een persoon slechts een gemuteerd gen hoeft te hebben om het Blau syndroom te krijgen, een van de moeder en een van de vader. Bij EOS, de sporadische vorm van de aandoening, zijn de ouders beiden gezond en is de mutatie bij de patiënt opgetreden. Als een patiënt drager is van het gen, zal hij/zij de ziekte krijgen. Als een van de ouders het Blau syndroom heeft, bestaat er een kans van 50% dat zijn/haar kind het ook zal hebben.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening omdat hij/zij drager is van het gen dat het Blau syndroom veroorzaakt. De ziekte kan op dit moment niet voorkomen worden, maar de symptomen kunnen worden behandeld.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De belangrijkste symptomen van de aandoening zijn een klinische triade van artritis, dermatitis en uveïtis. De ziekte begint vaak met een typische huiduitslag met kleine ronde vlekjes die in kleur van bleekroze tot bruin of een intens erytheem variëren. In de loop der jaren komt en gaat de huiduitslag. Gewrichtsontsteking is het meest voorkomende verschijnsel en begint meestal voor het 10e levensjaar. Aanvankelijk is er vooral gewrichtszwelling zonder bewegingsbeperking. In de loop van de tijd kunnen er bewegingsbeperking, deformiteiten en erosies ontstaan. Uveïtis (ontsteking van de iris) is de ernstigste uiting van de

ziekte, want het gaat vaak gepaard met complicaties (zoals staar en verhoogde oogdruk) waardoor het gezichtsvermogen bedreigd wordt als het niet behandeld wordt.

Daarnaast kan de granulomateuze ontsteking allerlei andere organen treffen, waardoor andere symptomen ontstaan, zoals bijvoorbeeld een gestoorde long- of nierfunctie, verhoogde bloeddruk of terugkerende koorts.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

Het verloopt niet bij ieder kind hetzelfde. Verder kan het type en de ernst van de symptomen veranderen als het kind groter wordt. Als de ziekte niet behandeld wordt, verergert de aandoening en dus ook de symptomen.