



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Blau Syndrom/ Juvenil Sarkoidose

Versjon av 2016

1. HVA ER BLAU SYNDROM/ JUVENIL SARKOIDOSE

1.1 Hva er det?

Blau syndrom er en genetisk sykdom. Sykdommen gir en kombinasjon av hudutslett, leddbetennelse og regnbuehinnebetennelse. Andre organ kan også rammes, og feberepisoder kan forekomme. Blau syndrom brukes om de familiære formene av sykdommen, mens de sporadiske tilfellene kalles Early Onset Sarcoidosis (EOS).

1.2 Hvor vanlig er det?

Forekomsten er ukjent. Det er en svært sjelden sykdom som rammer tidlig i barnealder (oftest før 5 års alder) og forverres hvis den ikke behandles. Etter at man har oppdaget et gen som er forbundet med sykdommen, stilles diagnosen hyppigere. Dermed kan man etter hvert få mer kunnskap om forekomst og naturlig sykdomsforløp.

1.3 Hva er årsaken til sykdommen?

Blau syndrom er en genetisk sykdom. Genet som forårsaker sykdommen kalles NOD2 (synonymt CARD15), og koder for et protein som har en rolle i reguleringen av kroppens immunforsvar. Hvis genet har en mutasjon, dvs. er endret, som ved Blau syndrom, så fungerer ikke proteinet, og forårsaker dermed kronisk betennelse i ulike vev og organer i kroppen. I betennelsesprosessen dannes granulomer, som er karakteristiske ansamlinger av betennelsesceller, og disse kan forstyrre normal struktur og funksjon av ulike vev og organer.

1.4 Er det arvelig?

Arvegangen er autosomalt dominant. Dette betyr at det ikke er koblet til kjønn, og at minst en av foreldrene må ha symptomer på sykdommen. Denne type arvegang betyr at for å ha Blau syndrom må et individ ha et sykdoms-gen (mutert gen) enten fra mor eller far. Ved EOS, den sporadisk forekommende formen av sykdommen, oppstår mutasjonen hos pasienten selv, og begge foreldrene er friske. Hvis en pasient bærer sykdoms-genet, vil han/hun også ha sykdommen. Hvis en av foreldrene har Blau syndrom, er det 50 % risiko for at hvert barn vil få sykdommen.

1.5 Hvorfor har mitt barn denne sykdommen. Kan det forebygges?

Barnet har sykdommen fordi han/hun bærer genet som forårsaker Blau syndrom. Sykdommen kan ikke forebygges.

1.6 Er det smittsomt?

Nei, sykdommen er ikke smittsom.

1.7 Hva er de vanligste symptomene?

Symptomene på sykdommen er hudutslett, leddbetennelse og regnbuehinnebetennelse. Tidlige tegn er et typisk hudutslett, med små runde elementer som varierer i farge fra lys rosa til brunlig eller skarpt rødt. Utslettet kan komme og gå over flere år. Leddbetennelse er vanligst og starter før barnet fyller 10 år. Leddhevelse gir ofte lite bevegelsesnedsettelse i første omgang. Over tid utvikles nedsatt bevegelse, endret stilling, og erosjoner (groper) i leddflatene. Regnbuehinnebetennelsen er den mest alvorlige delen av sykdommen, fordi den ofte fører til komplikasjoner som katarakt (grå stær), økt trykk i øyet (grønn stær) og nedsatt syn.

I tillegg kan den granulomatøse betennelsen ramme andre organer og gi andre symptomer slik som nedsatt lunge- eller nyrefunksjon, økt blodtrykk eller feberepisoder.

1.8 Er sykdommen den samme hos alle barn?

Sykdommen er ikke den samme hos alle barn. I tillegg kan type og alvorlighetsgrad av symptomene endres etter hvert som barnet vokser. Sykdommen er kronisk og vedvarende, og hvis den ikke behandles vil symptomer og alvorlighetsgrad tilta.