



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

Blaus syndrom/Juvenil sarkoidos

1. VAD ÄR BLAUS SYNDROM/JUVENIL SARKOIDOS

1.1 Vad är det?

Blaus syndrom är en ärftlig sjukdom. Patienterna har hudutslag, ledinflammationer och ögoninflammation. Sjukdomen kan också påverka andra organ och den kan ge återkommande feber. Blaus syndrom är den term som används för familjära former, men det förekommer även sporadiska former och sjukdomen kallas då tidigt debuterande sarkoidos (EOS).

1.2 Hur vanligt är det?

Förekomsten är inte känd. Det är en mycket ovanlig sjukdom och barnen insjuknar tidig under barndomen (mestadels före 5 års ålder) och försämras utan behandling. Sedan upptäckten av den gen, som om förändrad (muterad) orsakar sjukdomen har diagnosen kunnat ställas oftare vilket underlättar kartläggning av sjukdomens spridning och naturliga förlopp.

1.3 Vilka är orsakerna till sjukdomen?

Blaus syndrom är en genetisk sjukdom. Den gen som är ansvarig är NOD2 (synonymt med CARD15) som kodar för ett protein som bidrar till inflammatorisk reaktion. Vid Blaus syndrom så är genen muterad vilket leder till att ett sämre fungerande protein bildas och patienten drabbas av kronisk inflammation med granulombildning i olika vävnader och organ. Granulom är en sorts ärrknutor med som kan skada den normala strukturen och funktionen av olika vävnader och organ.

1.4 Är det ärftligt?

Blaus syndrom ärvs genom autosomalt dominant nedärvning, vilket innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, det vill säga har en normal gen och en muterad gen, så är sannolikheten för såväl söner som döttrar att få sjukdomen 50 procent. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare. Vid EOS, dvs den sporadiska formen av sjukdomen har den uppkommit som en nymutation. Mutationen har då oftast skett i en av föräldrarnas könsceller (ägg eller spermier). Sannolikheten att de på nytt får ett barn med syndromet uppskattas till mindre än 1 procent. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

1.5 Varför har mitt barn denna sjukdom? Kan det förebyggas?

Barnet har sjukdomen om det är bärare av mutationen som orsakar Blaus syndrom. För närvarande kan sjukdomen inte förhindras men symtomen kan behandlas.

1.6 Är det smittsamt?

Nej.

1.7 Vilka är de viktigaste symptomen?

De huvudsakliga symtomen är ledinflammation, hudutslag och ögoninflammation. Debutsymtom är ett karaktäristiskt utslag med små runda förändringar (med olika färg från ljusrosa till ljusbrun) eller intensiv hudrodnad. Under åren kan hudutslagen variera i omfattning. Ledinflammation är det vanligaste symtomet och debuterar under det första årtiondet av livet. Det handlar ofta om ledsvullnad med bevarad rörlighet. Med tiden kan ledinflammationen orsaka rörelseinskränkningar och skador. Uveit (inflammation i regnbågshinnan) är det allvarligaste symtomet, eftersom det kan ge komplikationer (grå starr, ökat tryck i ögat) och obehandlad orsaka synnedsättning.

Dessutom kan den granulomatösa inflammationen påverka flera andra

organ, vilket orsakar andra symtom såsom nedsatt lung- eller njurfunktion, högt blodtryck eller återkommande feber.

1.8 Är sjukdomen densamma hos alla barn?

Symtomen kan variera mellan individer och förändras över tid. Om sjukdomen lämnas obehandlad så kommer en gradvis försämring att ske.