www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro

Sindrome di Blau/Sarcoidosi Giovanile

Versione 2016

1. CHE COS'È LA SINDROME DI BLAU/SARCOIDOSI GIOVANILE

1.1 Che cos'è?

La sindrome di Blau è una malattia genetica. I pazienti affetti presentano rash cutaneo, artrite e uveite. Possono essere interessati anche altri organi e si può avere febbre intermittente. La sindrome di Blau è il termine usato per le forme familiari della malattia ma si possono verificare anche forme sporadiche note come Sarcoidosi a esordio precoce (EOS).

1.2 È diffusa?

La frequenza non è nota. È una malattia molto rara che colpisce i pazienti nella prima infanzia (principalmente prima dei 5 anni di età) e peggiora se non trattata. A partire dalla scoperta del gene associato, è stata diagnosticata più frequentemente e ciò consentirà una stima migliore della sua diffusione e storia naturale.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La sindrome di Blau è una malattia genetica. Il gene responsabile è il NOD2 (sinonimo di CARD15), che codifica una proteina con un ruolo nella risposta immuno-infiammatoria. Se questo gene è mutato, come nella sindrome di Blau, la proteina non funziona correttamente e i pazienti presentano infiammazione cronica con formazione di granulomi nei vari tessuti e organi del corpo. I granulomi sono caratteristiche masse dalla lunga durata di cellule infiammatorie associate all'infiammazione e possono danneggiare la struttura normale e il

funzionamento dei vari tessuti e organi.

1.4 È ereditaria?

È ereditata come malattia autosomica dominante (questo significa che non è collegata al genere e almeno un genitore deve mostrare i sintomi della malattia). Questo tipo di trasmissione indica che per essere affetta da sindrome di Blau, una persona deve avere un solo gene mutato, ereditato dalla madre o dal padre. Nell'EOS, la forma sporadica della malattia, la mutazione si sviluppa nel paziente ed entrambi i genitori sono sani. Se un paziente è portatore del gene, soffrirà della malattia. Se uno dei genitori ha la sindrome di Blau, c'è il 50% di possibilità che suo figlio soffra della stessa malattia.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha questa malattia perché è portatore della mutazione del gene che causa la sindrome di Blau. Attualmente, la malattia non può essere prevenuta ma i sintomi possono essere trattati.

1.6 È infettiva?

No.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

I sintomi principali della malattia sono una triade clinica caratterizzata da artrite, dermatite e uveite. I sintomi iniziali comprendono un tipico esantema, con piccole lesioni tondeggianti (con colore variabile da rosa pallido a marrone chiaro) o eritema intenso. Nel corso degli anni, le manifestazioni cutanee possono aumentare e diminuire. L'artrite è la manifestazione più comune, a partire dal primo decennio di vita. Si presenta con tumefazioni alle articolazioni con mobilità preservata all'esordio. Con il tempo, si possono sviluppare limitazioni del movimento, deformità ed erosioni. L'uveite (infiammazione dell'iride) è la manifestazione più pericolosa, poiché è spesso associata a complicanze (cataratta, aumento della pressione intraoculare) e, se non trattata, può causare visione ridotta.
In aggiunta, l'infiammazione granulomatosa può influire su un ampio

spettro di altri organi, causando altri sintomi, così come ridotta funzionalità polmonare o renale, aumento della pressione del sangue o febbre ricorrente.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La malattia non è uguale in tutti i bambini. Inoltre, il tipo e la gravità dei sintomi possono cambiare man mano che il bambino cresce. Se non trattata, la malattia progredisce e i sintomi si evolvono di conseguenza.