https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro

BLAU

版 2016

1. Blau症候群/若年発症サルコイドーシスとはどんな病気ですか？

1.1どのような病気ですか？

Blau症候群は、発疹、関節炎、ブドウ膜炎をきたす遺伝性の病気です。また、それ以外の臓器症状をきたしたり、間欠的な発熱を伴ったりする事もあります。Blau症候群という呼び方は家族内発症時に使われますが、孤発例もあり若年発症サルコイドーシス（EOS）として知られています。

1.2患者の数はどのぐらいですか？

頻度はよくわかっていません。小児期早期（主に5歳以前）に発症し、治療せずに放置すると悪化する、極めて稀な疾患です。本疾患の関連遺伝子が発見されてからは、診断される症例が増えてきたので、今後有病率や自然経過などについて、もっとわかるようになるでしょう。

1.3病気の原因は何ですか？

Blau症候群は遺伝性の病気です。原因遺伝子はNOD2 (CARD15遺伝子)と呼ばれ、免疫及び炎症反応における役割を持つタンパク質をコードしています。この遺伝子に疾患関連変異があると、このタンパク質は適切に働かなくなり、体中の様々な組織、臓器で肉芽腫の形成を伴う慢性炎症をおこします。肉芽腫とは、長期間継続する炎症細胞の特徴的な集団であり、様々な組織、臓器の正常な構造や機能を障害します。

1.4遺伝しますか？

常染色体優生遺伝形式で遺伝します（つまり、性差はなく、少なくとも片親はこの疾患の症状がみられるはずです）。すなわち、子どもさんがBlau症候群となるためには、父か母由来の疾患関連変異を少なくとも一つ持っていることが必要です。若年発症サルコイドーシスは孤発例の疾患であり、患者自身は遺伝子変異を持ちますが、両親は健康です。本疾患の遺伝子変異があれば発症します。片親がBlau症候群であれば、子どもは50%の確率で本疾患を患います。

1.5なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

お子さんにはBlau症候群の原因となる疾患関連変異があるため、この病気にかかりました。現時点でこの疾患を予防することはできませんが、症状に対して治療することはできます。

1.6他人へ伝染しますか？

伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？

この病気の主な症状は、3主徴とも言われている関節炎、皮膚炎、ブドウ膜炎です。初期は典型的な発疹が見られ、薄いピンク色から黄褐色調、或いは明瞭な発赤疹まで様々な色調の小円形病変を伴います。年余にわたって出没を繰り返します。関節炎は最も一般的に見られる症状で、10歳ぐらいまでに発症します。初期は関節腫脹がみられますが、関節可動域は保たれています。進行すると運動制限をきたし、関節の変形、びらんを合併します。ぶどう膜炎（虹彩の炎症を含む）は白内障や眼圧上昇といった合併症をしばしば伴い、治療せずに放置すると失明する可能性があるため、最も気をつけなければならない症状です。
肉芽腫炎症病変はその他の臓器障害をきたすことがあります。例をあげると、呼吸器や腎臓の機能を低下させたり、血圧上昇、反復発熱をきたすことがあります。

1.8症状はどの子でも同じですか？

全ての患児で同じ症状を示すとはかぎりません。さらに、症状のタイプや重症度は子どもの成長とともに変化することもあります。治療介入をしなければどんどん進行しますし、症状は悪化します。