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

Blau-Syndrom / Juvenile Sarkoidose

Version von 2016

1. ÜBER DAS BLAU-SYDROM/SARKOIDOSE IM KINDES- UND JUGENDALTER

1.1 Was ist das?

Das Blau-Syndrom ist eine genetische Erkrankung. Die Patienten leiden unter einer Kombination aus Hautausschlag, Gelenkentzündung (Arthritis) und Augenentzündung (Uveitis). Weitere Organe können betroffen sein, und es kann zu wiederkehrendem Fieber kommen. Die Bezeichnung Blau-Syndrom wird für familiäre Formen der Erkrankung verwendet, doch die Krankheit kann auch spontan auftreten. In diesen Fällen spricht man von der so genannten frühkindlichen Sarkoidose (Early onset sarcoidosis, EOS).

1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

Die Häufigkeit der Erkrankung ist nicht bekannt. Es handelt sich um eine sehr seltene Krankheit, die in der frühen Kindheit (meistens vor dem 5. Lebensjahr) auftritt. Unbehandelt nimmt sie einen aggressiven Verlauf. Seit der Entdeckung des zugrundeliegenden Gens wird die Erkrankung häufiger diagnostiziert, so dass eine bessere Schätzung ihrer Häufigkeit und ihres Verlaufs möglich ist.

1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Das Blau-Syndrom ist eine genetische Erkrankung. Das verantwortliche Gen trägt die Bezeichnung NOD2 (synonym mit CARD15), das für ein Protein kodiert, das eine Rolle bei den Entzündungsreaktionen im Körper spielt. Wenn dieses Gen eine Mutation trägt (wie dies beim Blau-

Syndrom der Fall ist) funktioniert das Protein nicht mehr richtig, und bei den Patienten kommt es zu einer chronischen Entzündung mit Bildung von Granulomen in verschiedenen Gewebsstrukturen und Organen des Körpers. Bei Granulomen handelt es sich um typische langlebige knötchenförmige Neubildungen von Entzündungszellen, die die normale Struktur und Funktion verschiedener Gewebsstrukturen und Organe im Körper zerstören können.

1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

Die Krankheit wird in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt (das bedeutet, dass sie unabhängig vom Geschlecht ist und mindestens ein Elternteil Symptome der Erkrankung aufweisen muss). Bei dieser Art von Vererbung muss eine Person nur Träger eines einzigen mutierten Gens, entweder von der Mutter oder vom Vater, sein, um am Blau-Syndrom zu erkranken. Bei EOS, der spontanen Form der Erkrankung, entsteht die Krankheit im Patienten selbst, während beide Elternteile in der Regel gesund sind. Wenn eine Person Träger des Gens ist, wird die Krankheit auch bei ihr ausbrechen. Wenn ein Elternteil Blau-Syndrom hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind ebenfalls daran erkrankt 50 %.

1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Das Kind hat die Krankheit, weil es Träger von Genen ist, die das Blau-Syndrom verursachen. Gegenwärtig kann die Erkrankung zwar nicht verhindert werden, aber es ist möglich, die Symptome zu behandeln.

1.6 Ist es ansteckend?

Nein, das Blau-Syndrom ist nicht ansteckend.

1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Es gibt drei Hauptsymptome der Krankheit: Arthritis (Gelenkentzündung), Dermatitis (Hautentzündung) und Uveitis (Augenentzündung). Zu den Anfangssymptomen zählt ein typisches Exanthem mit kleinen, runden Hautveränderungen, die von blassrosa

bis hellbraun bis hin zu starken Hautrötungen variieren können. Im Laufe der Jahre wird der Ausschlag wachsig und verschwindet. Eine Arthritis ist das häufigste Symptom und setzt meistens in den ersten zehn Lebensjahren ein. Es kommt zu Gelenkschwellungen, wobei die Gelenkbeweglichkeit zu Beginn erhalten bleibt. Im Laufe der Zeit können aber Bewegungseinschränkungen, Verformungen und Erosionen (Knochenveränderungen) auftreten. Eine Uveitis (Entzündung der Regenbogenhaut im Auge, Iris) kann gefährlich sein, da sie häufig mit Komplikationen (grauer Star, erhöhter Augeninnendruck) verbunden ist und im unbehandelten Zustand zu Sehbehinderungen führen kann. Darüber hinaus können granulomatöse Entzündungen in vielen anderen Organen auftreten und weitere Symptome wie z. B. Lungen- oder Nierenfunktionsstörungen, erhöhten Blutdruck und wiederkehrende Fieberschübe umfassen.

1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Nein, sie verläuft nicht immer gleich. Außerdem können sich Art und Schweregrad der Symptome mit zunehmendem Alter des Kindes verändern. Wird die Erkrankung nicht behandelt, schreitet sie fort und die Symptome bilden sich entsprechend weiter.