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

Boala Blau/Sarcoidoza Juvenilă

Versiunea 2016

1. CE ESTE BOALA BLAU/SARCOIDOZA JUVENILĂ

1.1 Ce este această boală?

Sindromul Blau este o boală genetică. Pacienții suferă de o combinație de erupție cutanată, artrită și uveită. Şi alte organe pot fi afectate, putând apărea şi febră intermitentă. Sindromul Blau este termenul utilizat pentru formele familiale de boală; pot apare şi forme sporadice, cunoscute sub denumirea de sarcoidoză cu debut precoce (Early Onset Sarcoidosis = EOS).

1.2 Cât este de frecventă?

Frecvența este necunoscută. Este o boală foarte rară, care debutează în mica copilărie (mai ales înaintea vârstei de 5 ani) şi se agravează în absenţa tratamentului. De la descoperirea genei responsabile, boala se diagnostichează mai frecvent, ceea ce va permite o mai bună cunoaştere a istoriei naturale şi a prevalenţei sale.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Sindromul Blau este o boală genetică. Gena responsabilă se numeşte NOD2 (sau CARD15) şi codifică o proteină cu rol în răspunsul imunitar inflamator. Dacă această genă prezintă o mutaţie (cum se întâmplă în sindromul Blau), proteina codificată nu mai funcţionează normal şi pacienţii vor dezvolta inflamaţie cronică, cu formare de granuloame în diferite ţesuturi şi organe ale corpului. Granuloamele sunt aglomerări caracteristice şi persistente de celule inflamatorii, care sunt asociate cu inflamația și care pot afecta structura şi funcţionarea normală a

diferitelor ţesuturi şi organe.

1.4 Este o boală moştenită?

Este o boală care se moşteneşte după modelul autozomal dominant (adică nu depinde de sexul copilului şi cel puţin unul dintre părinţi trebuie să prezinte simptomele bolii). Acest tip de transmitere înseamnă că, pentru a dezvolta sindromul Blau, o persoană trebuie să aibă o singură genă mutantă, moştenită fie de la mamă, fie de la tată. În EOS, forma sporadică a bolii, mutaţia apare pentru prima oară la pacient, iar ambii părinţi sunt sănătoşi. Dacă un pacient poartă gena, el va suferi de această boală. Dacă unul dintre părinți are sindromul Blau, există o șansă de 50% ca și copilul său să prezinte boala.

1.5 De ce are copilul meu această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala din cauza prezenței genei care cauzează sindromul Blau. În prezent, boala nu poate fi prevenită, dar simptomele pot fi tratate.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Simptomele principale ale bolii sunt o triadă clinică formată din artrită, dermatită și uveită. Iniţial apare o erupţie cutanată tipică, cu mici leziuni cutanate, rotunde, având o culoare care poate varia de la roz pal la roşu intens. De-a lungul anilor, erupțiile cutanate pălesc și dispar. Artrita este cea mai comună manifestare, începând din primul deceniu de viață. Tumefierea articulară este importantă la debut, dar nu are impact asupra mobilităţii. Cu timpul pot apare limitări ale mişcării, deformări şi eroziuni articulare. Uveita (inflamația irisului) este manifestarea cea mai amenințătoare, deoarece este adesea asociată cu complicații (cataractă, creșterea presiunii intraoculare) şi poate duce la scăderea vederii dacă nu este tratată.
În plus, inflamația granulomatoasă poate afecta un spectru larg de alte

organe, cauzând alte simptome, precum disfuncţii ale rinichilor şi plămânilor, hipertensiune arterială sau febră recurentă.

1.8 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toţi copiii. Mai mult, tipul şi severitatea simptomelor se pot schimba pe măsură ce copilul creşte. Boala progresează şi se agravează dacă nu este tratată.