

☎ Sie erreichen uns von
Mo bis Do von 8.30 – 9 Uhr
unter der Rufnummer 07071/2981381

Blau-Syndrom / Juvenile Sarkoidose

Was ist das?

Das Blau-Syndrom ist eine genetische Erberkrankung. Die Patienten zeigen die klinischen Symptome Hautausschlag, Gelenksentzündung und Augenentzündungen. Weitere Organe können mit einbezogen sein und vorübergehendes Fieber kann auftreten. Die Bezeichnung Blau-Syndrom wird in der Regel für familiäre Formen verwendet, sporadische Formen werden als früh beginnende Sarkoidose bezeichnet.

Wie häufig tritt es auf?

Die Häufigkeit ist unbekannt. Es ist sicherlich eine seltene Erkrankung, die in der frühen Kindheit, oft schon im Säuglingsalter, auftritt. Unbehandelt nimmt sie einen chronischen und auch aggressiven Verlauf.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Das für das Blau-Syndrom verantwortliche Gen heißt NOD2 (Synonym mit CARD15), welches ein Eiweiß abschreibt, das in der Entzündungsreaktion von Bedeutung ist. Besteht eine Mutation, dann funktioniert dieses Eiweiß nicht adäquat und Patienten weisen eine chronische Entzündung mit zum Teil granulomatösen Veränderungen in verschiedenen Organen auf.

Wird es vererbt?

Das Blau-Syndrom wird in der Regel autosomal dominant vererbt, d. h. es zeigt keine Geschlechtswendigkeit. Oft weist entweder der Vater oder die Mutter ähnliche Krankheitssymptome auf. Bei der spontan auftretenden frühen Sarkoidose sind die Eltern in der Regel gesund. Ein betroffenes Individuum gibt die Erkrankung zu 50 % an seine Nachfahren weiter.

Warum hat gerade mein Kind die Erkrankung?

Ursächlich ist die Weitergabe der Erkrankung durch die Eltern, bei der sporadischen Form handelt es sich um eine zufällig entstandene Mutation im vorgenannten Gen. Eine Vorbeugung ist streng genommen nicht möglich, sie hängt von einer vorgeburtlichen Diagnostik ab.

Ist es ansteckend?

Nein.

☎ Sie erreichen uns von
Mo bis Do von 8.30 – 9 Uhr
unter der Rufnummer 07071/2981381

Welches sind die charakteristischsten Symptome?

Die typische Symptomenkonstellation sind das gemeinsame Auftreten von Hautentzündungen, Gelenkentzündungen. Als erstes tritt häufig eine papulös-rötliche Hautveränderung auf, welche dann verschwindet und gelegentlich wieder auftritt. Eine Arthritis kommt dann im 1. Lebensjahr hinzu und kann einen schweren destruirenden Verlauf haben. Die Entzündung der Regenbogenhaut (Uveitis) ist die am stärksten bedrohliche Manifestation, da häufig Nebenwirkungen wie Irritationen und Glaukombildung auftritt.

Sieht die Erkrankung bei jedem Kind gleich aus?

Es gibt durchaus eine Variabilität bei den Betroffenen, insbesondere der Einbezug verschiedenster Organe kann variieren.

Wie stellt man die Diagnose?

Vor Anfang der Diagnose steht in der Regel die klinische Vermutung bei dem o. g. Symptomenkomplex. Die Familienanamnese kann hier einen zusätzlichen Hinweis ergeben.

Der Nachweis von Granulomen in der Haut kann das Vorliegen einer Sarkoidose respektive Blau-Syndrom vermuten lassen. Andere Erkrankungen wie granulomatöse Entzündungen (Tuberkulose, Immundefizienz, Vaskulitis) müssen ausgeschlossen werden. Eine gezielte genetische Untersuchung ist möglich und kann die Diagnose bestätigen.

Welche Aussagekraft haben Laboruntersuchungen?

Hautbiopsie: Es wird eine kleine Hautstanze in einem betroffenen Hautareal entnommen, die in der Regel granulomatöse Veränderungen zeigt.

Blutuntersuchungen: Die Differentialdiagnose hin zu Erkrankungen, die auch mit Granulombildung einhergehen, z.B. Immundefekten oder chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen sollte geführt werden.

Genetische Untersuchung: Ein genetisch beweisender Test ist der genetische Nachweis einer Mutation im NOD2-Gen.

Kann man die Erkrankung behandeln oder heilen?

Die Erkrankung kann nicht geheilt werden, aber sie kann mit Medikamenten, welche die Entzündung unterdrücken, begrenzt werden.

Wie sieht die Behandlung aus?

Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es keine Leitlinien oder Empfehlungen der Fachgesellschaften. Entzündungen der Gelenke werden häufig mit nicht-cortisonhaltigen entzündungshemmenden Medikamenten wie z. B. Ibuprofen behandelt. Metotrexat wird ebenso zur Therapie der Gelenkentzündung eingesetzt. Die Augenentzündung kann sich als sehr schwer zu therapieren

☎ Sie erreichen uns von
Mo bis Do von 8.30 – 9 Uhr
unter der Rufnummer 07071/2981381

erweisen. Neben lokalen, in der Regel cortisonhaltigen Augentropfen ist häufig eine sogenannte Basistherapie mit Metotrexat oder auch der Einsatz von Biologica erforderlich. Hier kommen vor allem TNF-alpha-blockierende Medikamente wie Infliximab und Adalimumab in Frage.

Welche Nebenwirkungen werden beobachtet?

Metotrexat ist häufig mit Übelkeit und abdominellen Beschwerden am Tag der Einnahme vergesellschaftet. Es müssen die Leberfunktionswerte im Blut und auch die Zahl der weißen Blutkörperchen untersucht werden. Unter einer allgemein akzeptierten Dosis sind die Nebenwirkungen jedoch in der Regel beschränkt. Die Nebenwirkungsraten von Cortison sind im Wesentlichen mit Gewichtszunahme, Akne, Gefühlsstörungen und Blutdruckerhöhungen verbunden. Ein langfristiger Einsatz von Steroiden sollte in möglichst geringer Dosis durchgeführt werden. Hier drohen Knochenschwäche, Wachstumsprobleme, Hautprobleme. Der Einsatz von TNF-alpha-reduzierenden Medikamenten ist mit einem erhöhten Tuberkuloserisiko verbunden. Dies erscheint im Alltag jedoch sehr begrenzt. Weitere Nebenwirkungen wird Ihr Kinderarzt und Kinderreumaspezialist detailliert erklären.

Wie lange soll behandelt werden?

Hierzu gibt es keine publizierten Daten. In der Regel wird man sich an dem Schweregrad der Symptome orientieren. In der Regel resultiert eine Notwendigkeit für eine lebenslange Therapie.

Was nützen alternative oder komplementäre Therapieversuche?

Begleitend vor allem bei Gelenksentzündungen ist eine Physiotherapie, um die Gelenkbeweglichkeit zu verbessern und zu stabilisieren.

Welche regelmäßigen Verlaufskontrollen sind notwendig?

Sicherlich sollte bezugnehmend auf die Schwere der Erkrankung ein Kinder- und Jugendrheumatologe ein- bis zweimal im Quartal aufgesucht werden. Augenärztliche Untersuchungen sind zum Teil sehr viel engmaschiger anzuordnen, da hier eine zum Teil sehr schwere Uveitis besteht.

Wie lange wird die Erkrankung bestehen bleiben?

Die Erkrankung besteht lebenslang, die Entzündungsaktivität kann jedoch über die Zeit hinweg variieren.

Wie sieht die Langzeitprognose aus?

Hierzu liegen keine ausreichend aussagekräftigen Daten vor. Unter adäquater Therapie scheint ein ausreichend mobiles Leben möglich.

☎ Sie erreichen uns von
Mo bis Do von 8.30 – 9 Uhr
unter der Rufnummer 07071/2981381

Kann man sich von der Erkrankung komplett erholen?

Nein, weil es eine genetisch verursachte Erkrankung ist. Allerdings kann mit guter Diagnostik und Therapie eine gute Lebensqualität erreicht werden. Begrenzend ist oft der Schweregrad von Arthritis und Augenentzündung. Zum jetzigen Zeitpunkt kann der einzelne Verlauf nur schwer vorhergesagt werden.

Tägliches Leben/ Was bewirkt die Erkrankung im familiären und sozialen/beruflichen Umfeld?

In der Regel wird durch die Erkrankung das Alltagsleben stark dominiert, regelmäßige augenärztliche und kinderärztliche Kontrollen sind erforderlich. Verschiedene Medikamente werden in wechselnden Konzepten eingesetzt. Eine physiotherapeutische Übungsbehandlung ist aufgrund der Arthritis erforderlich. Im Einzelfall kann durchaus eine psychologische Mitbetreuung bei lebenslanger Erkrankung erforderlich sein.

Wie sieht es mit der Schule aus?

Die Regelschulen sollten aktiv besucht werden, bei Einschränkungen z. B. der Sehfähigkeit sollten entsprechende Hilfen besorgt werden. Die Lehrer sollten informiert sein.

Wie sieht es mit Sport aus?

Solange die Patienten Sport im Alltag tolerieren, bestehen keine Einschränkungen.

Gibt es eine speziell helfende Diät?

Nein.

Kann das Klima die Erkrankung beeinträchtigen?

Nein.

Kann das Kind geimpft werden?

In der Regel bestehen für Impfungen keine Einschränkungen. Auf Hautreaktionen ist zu achten. Lebende Impfstoffe, wie z. B. Masern, Mumps, Röteln sind unter Steroidgabe und ggf. Basistherapie obsolet.

Gibt es eine Verbindung zur Sexualität, zur Schwangerschaft?

Im Prinzip bestehen keine Begrenzungen in der Fertilität. Allerdings muss vor dem jeweiligen Therapieeinsatz eine Risikoabwägung auch im Hinblick auf eine werdende Schwangerschaft getätigt werden.