

Οφθαλμολογικές Εκδηλώσεις Συνδρόμου Blau σε Παιδιατρικό Ασθενή

Αρφαρά - Μελαίνη Μ., Γιάννη Θ., Νικολαΐδου Α., Πρωτογέρου Ε., Τσίνα Ε.
Οφθαλμολογικό Τμήμα, Γ. Ν. Παίδων << Η Αγία Σοφία >>

30 Μαΐου έως
1 Ιουνίου 2024

Θεσσαλονίκη
Macedonia Palace Hotel



5%

Πανελλήνιο
Οφθαλμολογικό
Συνέδριο

ΟΡΙΣΜΟΣ

Το **σύνδρομο Blau** είναι ένα σπάνιο φλεγμονώδες σύνδρομο με αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα και κλασική τριάδα συμπτωμάτων που περιλαμβάνει αρθρίτιδα, κοκκιωματώδη δερματίτιδα και ραγοειδίτιδα.



Μεταγενέστερα προσβολή ζωτικών οργάνων
Φλεγμονή σε καρδιά, νεφρά, ήπαρ, αιμοφόρα αγγεία, λεμφαδένες



ΣΚΟΠΟΣ

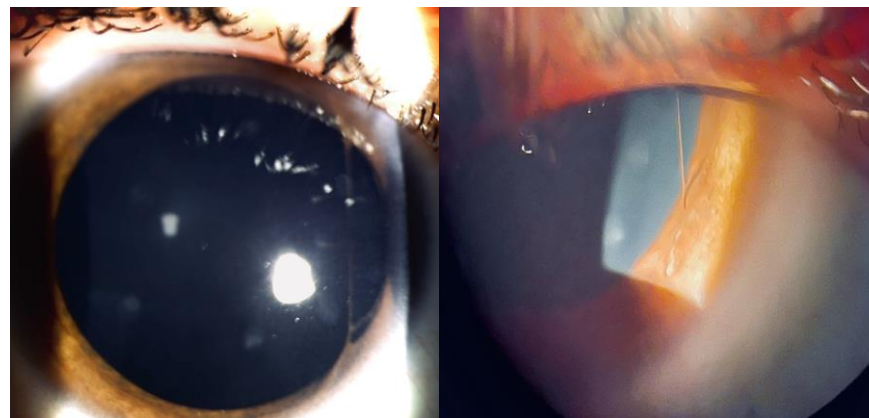
Η παρουσίαση των οφθαλμολογικών ευρημάτων σε παιδί με σύνδρομο Blau.

ΥΛΙΚΟ - ΜΕΘΟΔΟΙ

- Κορίτσι 17 μηνών προσήλθε στα Επείγοντα Ιατρεία λόγω θυλακιώδους εξανθήματος και κόπωσης/δυσκαμψίας των αρθρώσεων από 6μήνου
- Διενεργήθηκαν πολυσυστηματική κλινική διερεύνηση, εργαστηριακός, απεικονιστικός και μοριακός έλεγχος.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

- Διαγνώστηκαν κοκκιωματώδης δερματίτιδα, αρθρίτιδα και ιριδοκυκλίτιδα.
- Εντοπίστηκε μετάλλαξη στο γονίδιο NOD2 συμβατή με σ. Blau.
- Θεραπεία με βιολογικούς παράγοντες, κορτιζόνη.
- Τακτικός ρευματολογικός και οφθαλμολογικός έλεγχος επί 7 έτη.



Νομισματοειδείς θολερότητες κερατοειδούς

ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ

- **Συχνές εξάρσεις!**
- Χαμηλή οπτική οξύτητα ιδίως Δ.Ο. κυμαινόμενη (0.1- 0.7)
- Νομισματοειδείς θολερότητες κερατοειδούς κυρίως Δ.Ο.
- Ιριδοκυκλίτιδα
- Υπέρταση Δ.Ο.
- Υαλίτιδα άμφω (Δ.Ο.> Α.Ο.)
- Οίδημα οπτικών θηλών άμφω (< 5 έτη)
- Ατροφία οπτικού νεύρου Δ.Ο. (>6 έτη)

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Το **σύνδρομο Blau** πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στη διαφοροδιάγνωση μιας σοβαρής υποτροπιάζουσας ραγοειδίτιδας στα παιδιά, ιδιαίτερα όταν συνοδεύεται από αρθρίτιδα και κοκκιωματώδη δερματίτιδα. Η τακτική παρακολούθηση και έγκαιρη θεραπεία του είναι ιδιαίτερης σημασίας για την αποφυγή μη αναστρέψιμης απώλειας όρασης και μειωμένου προσδόκιμου ζωής από την προσβολή ζωτικών οργάνων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Blau syndrome, clinical and genetic aspects, P Sfriso et al, Autoimmun Rev 2012 Nov;12(1):44-51
2. Cleveland Clinic, Health Library/ 25182-blau-syndrome
3. NIH/medlineplus.gov/genetics/condition/blau-syndrome
4. www.medicalnewstoday.com/articles/blau-syndrome

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

arfaramaria@gmail.com



Νοσοκομείο Παίδων
"Η Αγία Σοφία"