

ΑΑ111: ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΡΤΗΡΙΑΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ, ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΟΦΘΑΛΜΟΠΑΘΕΙΑ

Ευσταθία- Δανάη Μπικούλη¹, Δέσποινα Μαρίτση², Μαρία Χατζηψάλτη¹, Δημήτριος Δελής¹, Ανδριανή Βαζαίου¹.

1.Α' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα

2.Β' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα

ΣΚΟΠΟΣ:

Η παρουσίαση ασθενούς με αρτηριακή υπέρταση και πολυσυστηματική προσβολή.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Αγόρι 8.5 ετών παραπέμφθηκε από άλλο νοσοκομείο λόγω αρτηριακής υπέρτασης, καρδιοπάθειας «αγνώστου αιτιολογίας», ιστορικού «νεανικής αρθρίτιδας» και καταρράκτη.

Από την αντικειμενική εξέταση διαπιστώθηκε υποθρεψία, αρτηριακή υπέρταση, καρδιακό φύσημα 2-3/6, ανώδυνη τενοντοελυτρίτιδα καρπού και εξάνθημα δίκην «ρυτταρού δέρματος». Ο καρδιολογικός έλεγχος έδειξε ανεπάρκεια μιτροειδούς βαλβίδας και υπερτροφία αριστερής κοιλίας και ο οφθαλμολογικός εικόνα πρόσθιας και οπίσθιας παλιάς ραγοειδίτιδας και χειρουργηθέντος καταρράκτη.

Ο εκτεταμένος εργαστηριακός και απεικονιστικός έλεγχος (US κοιλίας, CT αγγειογραφία, MRI καρδιάς, εγκεφάλου και κοιλίας) ανέδειξε επιπρόσθετα προσβολή ήπατος και νεφρών. Από τη CTA τραχήλου διαπιστώθηκαν αλλοιώσεις μεγάλων αγγείων συμβατές με αρτηρίτιδα Takayasu.

Η διαφορική διάγνωση περιλάμβανε αυτοφλεγμονώδη, μεταβολικά και γενετικά νοσήματα. Με την υποψία αυτοφλεγμονώδους νοσήματος εστάλη γονιδιακός έλεγχος (NGS).



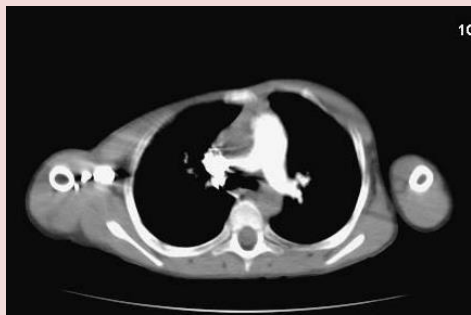
ΑΑ111: ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΡΤΗΡΙΑΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ, ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΟΦΘΑΛΜΟΠΑΘΕΙΑ

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Κατά τον γονιδιακό έλεγχο ανευρέθη νουκλεοτιδική αλλαγή στο εξώνιο 4 του γονιδίου NOD 2 (rs104895479, c.1759C>T) σε ετερόζυγη κατάσταση και ετέθη η διάγνωση συνδρόμου Blau. Ο ασθενής ετέθη σε χορήγηση πρεδνιζολόνης, μεθοτρεξάτης και αντι-TNF αγωγής (infliximab) επιπλέον της αντιυπερτασικής αγωγής, με ικανοποιητική μέχρι σήμερα ανταπόκριση, χωρίς σοβαρές υποτροπές και με καλή ρύθμιση της αρτηριακής πίεσης. Σε επαναληπτική CTA παρατηρήθηκε βελτίωση των απεικονιστικών ευρημάτων.



Νοέμβριος 2019



Μάρτιος 2020

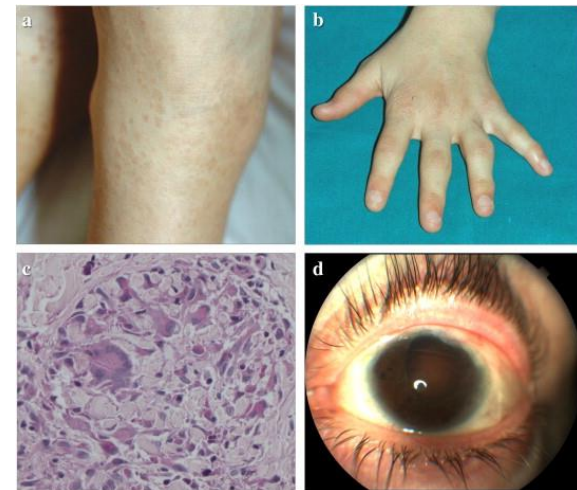


ΑΑ111: ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΡΤΗΡΙΑΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ, ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΟΦΘΑΛΜΟΠΑΘΕΙΑ

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Το σύνδρομο Blau είναι μονογονιδιακό (αυτοσωμικό επικρατές) αυτοφλεγμονώδες νόσημα με επίπτωση $<1/10^6$. Οφείλεται σε αλλαγές στο γονίδιο NOD2. Εκδηλώνεται κατά την πρώιμη παιδική ηλικία με εξάνθημα, αρθρίτιδα/ τενοντοελυτρίτιδα και ραγοειδίτιδα. Έχει περιγραφεί συμμετοχή από σχεδόν όλα τα συστήματα, με ολιγάριθμες αναφορές συνύπαρξης αγγειΐτιδας μεγάλων αγγείων τύπου Takayasu και ενδείξεις για κοινό παθογενετικό μηχανισμό.

Παρ' ότι εξαιρετικά σπάνιο πρέπει να περιλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση νοσημάτων με συστηματική προσβολή. Η στοχευμένη αντιμετώπιση αποτελεί ακόμη πεδίο έρευνας.



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:

- 1) Ankur Kumar Jindal et al., A young female with early onset arthritis, uveitis, hepatic, and renal granulomas: a clinical tryst with Blau syndrome over 20 years and case-based review, 2019
- 2) Carine H Wouters et al., Blau Syndrome, the prototypic auto-inflammatory granulomatous disease (review), 2014
- 3) Raju P. Khubchandani et al., Blau Arteritis Resembling Takayasu Disease with a Novel NOD2 Mutation, 2012
- 4) Yuzaburo Inoue et al., A case of infantile Takayasu arteritis with a p.D382E NOD2 mutation: an unusual phenotype of Blau syndrome/early-onset sarcoidosis?, 2012

Paolo Sfriso et al., Blau syndrome, clinical and genetic aspects, 2012.