https://trungtamthuoc.com/

HỘI CHỨNG BLAU

(Blau syndrome)

TRUNG TÂM THUỐC central pharmacy

1. ĐẠI CƯƠNG

Hội chứng Blau (Blau syndrome - BS) là một tình trạng viêm u hạt do đột biến đơn gen, gây thương tổn ở nhiều cơ quan, nhưng thường gặp nhất là da, xương/khớp và mắt. Hội chứng này hay gặp ở trẻ em dưới 4 tuổi với biểu hiện sớm nhất là viêm da u hạt. Edward Blau là người đầu tiên mô tả các triệu chứng của BS vào năm 1985 trong một gia đình cả bốn thế hệ đều bị.

2. NGUYÊN NHÂN

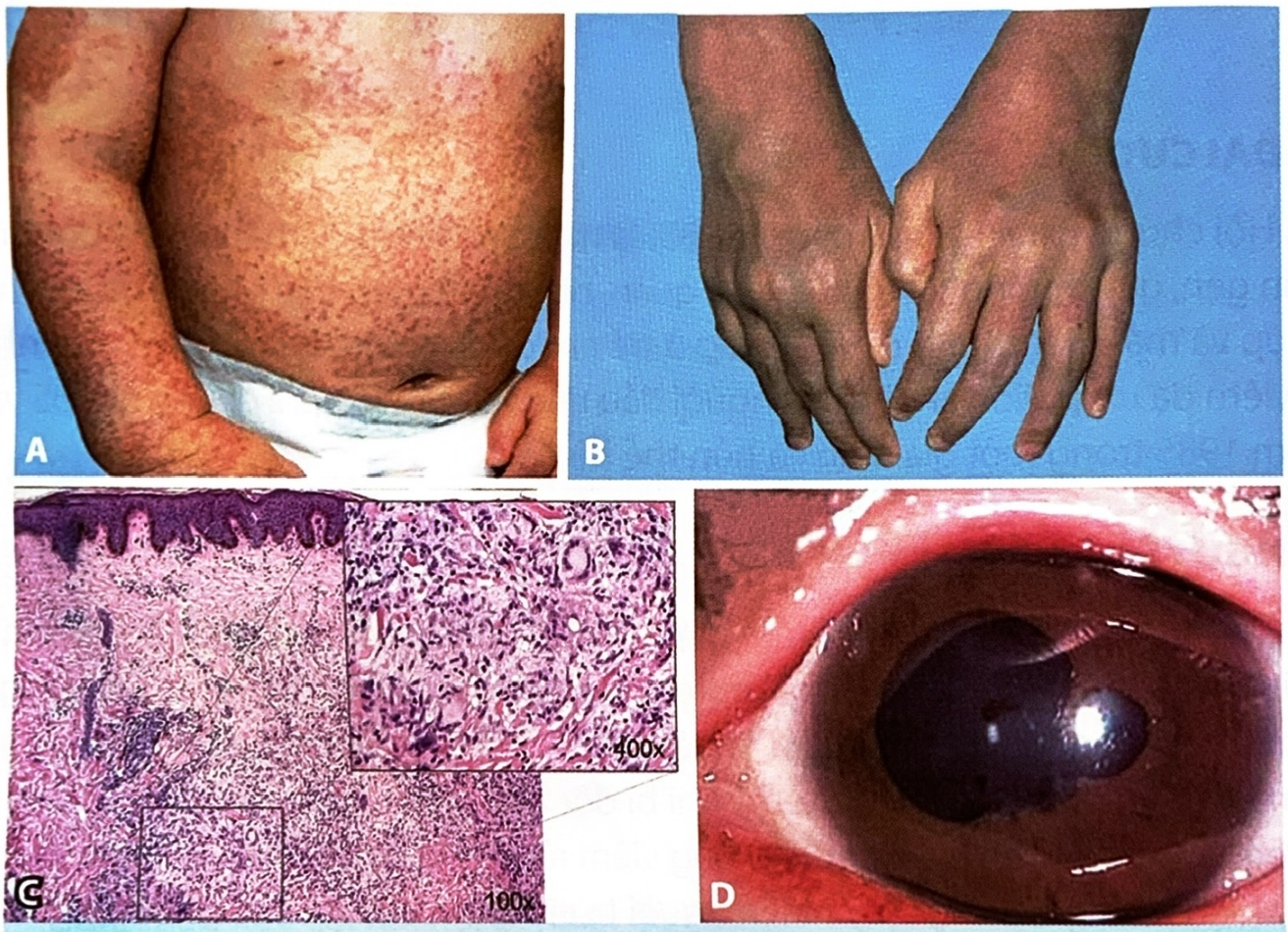
Đây là một hội chứng rất hiếm gặp do đột biến gen NOD2 gây nên. Gen này chịu trách nhiệm tổng hợp các protein giúp cơ thể chống lại các tác nhân gây bệnh từ bên ngoài như virus, vi khuẩn, nấm… thông qua hệ thống miễn dịch bẩm sinh (innate immune system). Khi bị đột biến gen NOD2, các chất tiền viêm được sản xuất quá mức, gây phản ứng viêm rất mạnh tại da, xương/khớp và mắt gây hiện tượng bệnh lý. Tuy nhiên người ta cũng chưa rõ tại sao phản ứng viêm quá mức chỉ xuất hiện ở ba cơ quan này gây ra hội chứng Blau.

3. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

- Viêm da u hạt (granulomatous dermatitis): đây là biểu hiện sớm nhất, vì vậy hội chứng này còn có tên gọi là early-onset sarcoidosis. Thương tổn là các u hạt, mảng da đỏ, có vảy khu trú ở thân mình hay tay chân. Ngoài ra còn có các sẩn thâm nhiễm sâu xuất hiện rải rác ở bất kỳ vùng nào của da.
- Viêm khớp: triệu chứng này thường xuất hiện lúc trẻ 2 tuổi với nhiều khớp sưng đau, có thể kèm theo viêm sụn, viêm bao hoạt dịch. Các khớp ngón tay, ngón chân to bị cong vĩnh viễn (permanent bending).

https://trungtamthuoc.com/

- Thương tổn mắt: viêm giác mạc, viêm màng mạch nhỏ, đục thủy tinh thể, nhạy cảm ánh sáng. Hội chứng này thường xuất hiện muộn nhất lúc trẻ 4 tuổi.
- Một số triệu chứng khác: hiếm gặp hơn có thể xuất hiện một số triệu chứng như lắng đọng calci ở thận, viêm mạch, hạch to, tăng huyết áp, gan lách to...



Hình 4.13 (A) Nhiều sẩn có bề mặt phẳng, kích thước từ 1 đến 2 mm, màu nâu đỏ đến nâu hồng ở thân và các chi.

Hình 4.13 (B) Viêm khớp không ăn mòn.

Hình 4.13 (C) Mô học của sinh thiết da cho thấy (phóng đại 100 lần) viêm u hạt mạn tính ở lớp hạ bì, với nhiều u hạt không hoại tử và tế bào lympho rải rác khắp lớp hạ bì; Độ phóng 400 lần: các u hạt không hoại tử (loại sarcoid) bao gồm các tế bào biểu mô/đại thực bào với các tế bào khổng lồ đa nhân và viền ngoại vi của các tế bào lympho.

Hình 4.13 (D) Đục thủy tinh thể kèm viêm màng bồ đào mạn tính.

(Nguồn: Kyawt Win Shwin và cộng sự)

https://trungtamthuoc.com/

4. CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán hội chứng Blau cần dựa vào:

- Tiền sử gia đình.
- Biểu hiện lâm sàng điển hình ở da, khớp và mắt.
- Xét nghiệm di truyền xác định gen đột biến.
- Xét nghiệm khác chẩn đoán tổn thương da, xương, mắt.

5. ĐIỀU TRỊ

Cho tới nay, không có phương pháp điều trị đặc hiệu cho hội chứng Blau.

Điều trị triệu chứng bao gồm chống viêm bằng corticoid liều cao, hoặc các thuốc ức chế miễn dịch khác.

Có thể sử dụng liệu pháp sinh học như adalimumab.

Điều trị các triệu chứng khác ở da, khớp, mắt cần phối hợp với các chuyên khoa.