

## **Appel à observations - Syndrome de Blau avec atteinte neurologique**

### **Investigateurs principaux**

- LEPAGE Maurane (investigateur principal) : interne DES pédiatrie aux HCL, Lyon. ([maurane.lepage01@chu-lyon.fr](mailto:maurane.lepage01@chu-lyon.fr))
- Dr LAURENT Audrey (co-investigateur) : Praticien Hospitalier, service de rhumatologie pédiatrique, HFME, HCL ([audrey.laurent@chu-lyon.fr](mailto:audrey.laurent@chu-lyon.fr))
- Pr BELOT Alexandre (Responsable scientifique) : Chef de service, service de rhumatologie pédiatrique, HFME, HCL ([alexandre.belot@chu-lyon.fr](mailto:alexandre.belot@chu-lyon.fr))

**Rationnel** : Le syndrome de Blau est une pathologie rare, les atteintes neurologiques associées à ce syndrome le sont d'autant plus, cependant leur morbidité est importante. Il n'existe à ce jour pas d'étude recensant les atteintes neurologiques du syndrome de Blau. Seulement quelques cas de patients ont été rapportés dans la littérature. Le traitement de ces atteintes n'est actuellement pas codifié. Avec une meilleure reconnaissance des signes cliniques et biologiques de cette atteinte neurologique, il sera possible d'améliorer la prise en charge des patients : facteurs de risque et symptômes devant alerter le clinicien, traitements possibles, potentiel de récupération. Une description exhaustive des cas permettra une meilleure connaissance par les spécialistes (internistes, neurologues, anatomopathologistes)

### **Objectifs de l'étude**

- Décrire les caractéristiques cliniques, biologiques et immunologiques des patients atteints de Syndrome de Blau ou sarcoïdose juvénile avec atteinte neurologique
- Caractériser les atteintes neurologiques (SNP, SNC, vasculaire)
- Décrire les traitements introduits au cours de la prise en charge.
- Rechercher les éventuels facteurs de risque d'atteinte neurologique, par comparaison à une cohorte de patients avec sd de blau exempt d'atteintes neurologiques.

### **Méthodologie**

**Design de l'étude** : Étude observationnelle, rétrospective, multicentrique

**Patients** :

#### ***Critères d'inclusion*** :

- Diagnostic génétique de Syndrome de Blau ou sarcoïdose juvénile sporadique
- Toute atteinte du système nerveux central OU périphérique

#### ***Critères d'exclusion*** :

- Absence de diagnostic génétique

**Recueil des données** : Le recrutement des patients est fait sur un appel à observation adressé au niveau national aux pédiatres, rhumatologues, médecins internistes et neurologues susceptibles de recevoir ce type de patient. La non-opposition du patient est nécessaire, la prise en charge des individus étudiés n'est pas modifiée. La base de données renseignera le nom du médecin spécialiste

et son centre de rattachement. Le nom, le prénom, la date de naissance et l'adresse du patient ne seront pas connus.

Les informations recueillies sont les suivantes :

Centre de suivi

Données sociodémographiques :

- année de naissance,
- sexe,
- consanguinité

Antécédents médicaux et chirurgicaux

Diagnostic :

- date et nature des premiers symptômes,
- date de diagnostic du Blau
- type de mutation génétique,
- forme familiale ou sporadique,
- date du début de l'atteinte neurologique.

Symptômes neurologiques : Tableau clinique de l'atteinte neurologique

Paraclinique :

- Bilan Biologique au diagnostic et concomitant aux symptômes neurologiques bilan auto immun, signature interféron, LCR, pression d'ouverture
- Histologique si biopsie réalisée : localisation de la biopsie, date de prélèvement, type(s) d'anomalie(s) retrouvée(s), immuno-marquage
- Imagerie, EEG, EMG

Traitements :

- introduits dans le cadre du sd de Blau
- Introduits dans le cadre de l'atteinte neurologique

Suivi :

- Evolution sous traitement
- Modification des examens paracliniques si répétés dans le temps

Si vous avez connaissance de patients atteints de Sd de Blau avec symptomatologie neurologique, je vous serais reconnaissante de me contacter ([maurane.lepage01@chu-lyon.fr](mailto:maurane.lepage01@chu-lyon.fr)) afin d'organiser le recueil des éléments cliniques pertinents.

Je vous remercie par avance pour votre collaboration

Respectueusement,

Maurane Lepage