



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BR/intro>

Síndrome de Blau

Versão de 2016

1. O QUE É A DOENÇA DE BLAU/SARCOIDOSE JUVENIL

1.1 O que é?

A síndrome de Blau é uma doença genética. Os doentes sofrem de uma combinação de lesão cutânea, artrite e uveíte. Podem também ser acometidos outros órgãos e existir febre intermitente. Síndrome de Blau é o termo utilizado para as formas familiares da doença, mas também pode ocorrer formas esporádicas que são conhecidas como Sarcoidose de Início Precoce (EOS).

1.2 É uma doença comum?

A frequência é desconhecida. É uma doença muito rara que acomete doentes na primeira infância (principalmente antes dos 5 anos de idade) agravando-se caso não seja tratada. Desde que o gene associado foi descoberto, ele tem sido diagnosticada mais frequentemente, o que permitirá uma melhor estimativa da sua prevalência e história natural.

1.3 Quais são as causas da doença?

A síndrome de Blau é uma doença genética. O gene responsável chama-se NOD2 (sinônimo de CARD15), o qual codifica uma proteína com um papel importante na resposta imune-inflamatória. Se este gene for portador de uma mutação, tal como acontece na síndrome de Blau, a proteína não funciona adequadamente e os doentes apresentam inflamação crônica com formação de granulomas em vários tecidos e órgãos do corpo. Os granulomas são aglomerados característicos de

células inflamatórias permanentes que estão associados a inflamação e que podem perturbar a estrutura e funcionamento normal de vários tecidos e órgãos.

1.4 É hereditária?

É herdada como doença autossômica dominante (o que significa que não está associada ao sexo e que pelo menos um dos progenitores tem de apresentar sintomas da doença). Este tipo de transmissão significa que, para ter síndrome de Blau, uma pessoa apenas tem de ter um gene mutante, ou da mãe ou do pai. Na EOS, a forma esporádica da doença, a mutação manifesta-se no doente, e ambos os pais são saudáveis. Se um doente for portador o gene, significa que irá sofrer da doença. Se um dos progenitores tiver síndrome de Blau, existe 50% de probabilidade de o seu filho ter a doença.

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque é portadora dos genes que causam a síndrome de Blau. Atualmente, a doença não pode ser prevenida, mas os sintomas podem ser tratados.

1.6 É infecciosa?

Não, não é infecciosa.

1.7 Quais são os principais sintomas?

Os principais sintomas da doença incluem uma tríade clínica de artrite, dermatite e uveíte. Os sintomas iniciais incluem um exantema típico, com pequenas lesões arredondadas com uma cor variável desde cor-de-rosa pálido a um eritema castanho ou intenso. Ao longo dos anos, a erupção cutânea apresenta recidivas e remissões. A artrite é a manifestação mais comum, ocorrendo durante a primeira década de vida. No início, existe inchaço das articulações com preservação da mobilidade. Com o tempo, podem desenvolver-se limitações de movimento, deformações e erosões. A uveíte (inflamação da íris) é a manifestação mais grave e alarmante, uma vez que está muitas vezes

está associada a complicações (catarata, aumento da pressão intra-ocular) e pode causar diminuição da visão, se não for tratada. Além disso, a inflamação granulomatosa pode afetar muitos outros órgãos, causando outros sintomas, tais como diminuição da função pulmonar ou renal, aumento da pressão arterial ou febre recorrente.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

A doença não é igual em todas as crianças. Além disso, o tipo e a gravidade dos sintomas podem mudar à medida que a criança cresce. Se não for tratada, a doença irá progredir e os sintomas irão evoluir.