



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

## Síndrome de Blau

Versión de 2016

### 2. DIAGNÓSTICO E TRATAMIENTO

#### 2.1 Como se diagnostica?

En xeral, séguese o seguinte enfoque para o diagnóstico da síndrome de Blau:

a) Sospeita clínica: debe considerarse a síndrome de Blau cando un neno presenta unha combinación de síntomas (articulación, pel, ollos) onde tría típica habitual. Hai que realizar unha investigación detallada nos antecedentes familiares, xa que esta enfermidade é moi rara e hérdase de forma autosómica dominante. b) Demostración de granulomas: para realizar o diagnóstico da síndrome de Blau/SIP, é esencial a presenza de granulomas típicos no tecido afectado. Os granulomas poden observarse nunha biopsia da lesión cutánea ou dunha articulación inflamada. É necesario excluír outras causas de inflamación granulomatosa (tuberculose, deficiencia do sistema inmunitario ou outras enfermidades inflamatorias como algunhas vasculites) mediante unha exploración clínica exhaustiva e as correspondentes análises de sangue e probas de imaxe. c) Análise xenética: no último par de anos, foi posible realizar unha análise xenética dos pacientes para determinar a presenza de mutacións responsables do desenvolvemento da síndrome de Blau/SIP.

#### 2.2 Cal é a importancia das análises?

a) Biopsia de pel: unha biopsia de pel significa a extracción dun pequeno fragmento de tecido da pel e é moi fácil de realizar. Se a pel mostra granulomas, o diagnóstico da síndrome de Blau realízase tras a exclusión do resto de enfermidades que están asociadas con esta formación de granulomas. b) Análise de sangue: as análises de sangue son importantes para excluír outras enfermidades relacionadas con

---

inflamación granulomatosa (como a deficiencia inmunitaria ou a enfermidade de Crohn). Tamén son importantes para ver a extensión da inflamación e avaliar a afectación doutros órganos (como os riles ou o fígado). c) Proba xenética: a única proba que confirma de forma inequívoca o diagnóstico da síndrome de Blau é unha proba xenética que mostra a presenza dunha mutación no xene NOD2

### **2.3 Pode tratarse ou curarse?**

Non pode curarse pero pode tratarse con fármacos que controlan a inflamación nas articulacións, os ollos e os órganos afectados. O tratamento farmacolóxico ten como obxectivo controlar os síntomas e deter a progresión da enfermidade.

### **2.4 Cales son os tratamentos?**

Na actualidade, non existen evidencias polo que respecta ao tratamento óptimo para a síndrome de Blau/SIP. Os problemas articulares adoitan tratarse con antiinflamatorios non esteroideos e metotrexato. O metotrexato é coñecido pola súa capacidade de controlar a artrite en moitos nenos con artrite idiopática xuvenil, aínda que a súa efectividade na síndrome de Blau pode ser menos pronunciada. A uveíte é moi difícil de controlar e os tratamentos locais (colirios de esteroides ou inxección local de esteroides) poden non ser suficientes para moitos pacientes. A eficacia do metotrexato para controlar a uveíte non sempre é suficiente e os pacientes poden necesitar tomar corticoesteroides por vía oral para controlar a inflamación intensa nos ollos.

En pacientes con inflamación difícil de controlar nos ollos ou nas articulacións e en pacientes con afectación dos órganos internos, o uso de inhibidores de citocinas e do TNF- $\alpha$  (infliximab, adalimumab) pode ser efectivo.

### **2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?**

Os efectos adversos máis frecuentes que se observan co metotrexato son as náuseas e o malestar abdominal o día da toma. É necesario realizar análise de sangue para supervisar a función hepática e o número de glóbulos brancos. Os corticoesteroides están asociados con posibles efectos secundarios como aumento de peso, inflamación da

---

cara e cambios de humor. Se se receitan esteroides durante un período prolongado, poden ocasionar inhibición do crecemento, osteoporose, hipertensión arterial e diabetes,

Os inhibidores do TNF- $\alpha$  son fármacos recentes e poden asociarse cun maior risco de infección, activación da tuberculose e posible desenvolvemento de enfermidades neurolóxicas e outras enfermidades do sistema inmunitario. Coméntouse un posible risco de desenvolvemento de neoplasias, aínda que na actualidade non existen datos estatísticos que demostren un aumento do risco de neoplasias ao tomar estes fármacos.

## **2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?**

Na actualidade, non se dispón de datos que apoién a duración óptima do tratamento. É esencial controlar a inflamación para evitar o dano articular, a perda de visión ou o dano a outros órganos.

## **2.7 Existe algún tratamento non convencional ou complementario?**

Non existen evidencias referentes a este tipo de tratamentos para a síndrome de Blau/SIP.

## **2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?**

O reumatólogo pediátrico debe ver os nenos de forma regular (polo menos 3 veces ao ano) para supervisar o control da enfermidade e axustar o tratamento médico. Tamén é importante acudir a visitas regulares do oftalmólogo, cunha frecuencia que depende da intensidade e da evolución da inflamación ocular. Os nenos que están en tratamento deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano.

## **2.9 Durante canto tempo terá a enfermidade?**

É unha enfermidade que pode dar síntomas durante toda a vida. Con todo, a actividade da enfermidade adoita flutuar ao longo do tempo.

---

### **2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución prevista e desenlace) da enfermidade?**

Disponse de datos limitados referentes ao prognóstico a longo prazo. Seguiuse a algúns nenos durante máis de 20 anos e alcanzaron un crecemento case normal, un desenvolvemento psicomotor normal e unha boa calidade de vida cun tratamento médico ben axustado.

### **2.11 É posible curarse completamente?**

Non, porque é unha enfermidade xenética. Con todo, un bo tratamento e seguimento médico proporcionará á maioría dos pacientes unha boa calidade de vida. Existen diferenzas na gravidade e na progresión da enfermidade entre os pacientes con síndrome de Blau, de modo que, na actualidade, é imposible predicir a evolución da enfermidade para un paciente en concreto.