



www.printo.it/pediatric-rheumatology/MX/intro

Síndrome de Blau

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL SÍNDROME DE BLAU/SARCOIDOSIS JUVENIL

1.1 ¿En qué consiste?

El síndrome de Blau es una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante. Los pacientes sufren una triada clínica de erupción cutánea, artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo). Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente. El síndrome de Blau es el término que se utiliza para las formas familiares de la enfermedad pero también pueden producirse formas esporádicas que se conocen como sarcoidosis de inicio precoz (SIP), con semejanza clínica.

1.2 ¿Es muy frecuente?

Su frecuencia se desconoce. Es una enfermedad muy rara que se inicia en la infancia, generalmente antes de los 5 años de edad y que empeora si no se trata. Desde su descubrimiento se diagnostica con más frecuencia, lo que permitirá un cálculo más exacto de la prevalencia e historia natural.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

El síndrome de Blau es una enfermedad genética. El gen responsable se llama NOD2 (sinónimo con CARD15), que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune. Si este gen es portador de una mutación, como ocurre en el síndrome de Blau, la proteína no funciona correctamente y los pacientes presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo.

Los granulomas son grupos de células características asociadas con la inflamación que pueden alterar el normal funcionamiento de diversos tejidos y órganos.

1.4 ¿Es hereditaria?

Se hereda como una enfermedad autosómica dominante (lo que significa que no está ligada al sexo y que al menos un padre debe mostrar síntomas de la enfermedad). Este tipo de transmisión significa que para tener el síndrome de Blau, una persona necesita solamente un gen mutado, ya sea del padre o de la madre. En la SIP, la forma esporádica de la enfermedad, la mutación surge en el paciente por sí mismo, por lo tanto los dos padres son sanos. Si un paciente es portador del gen, sufrirá la enfermedad. Si un paciente tiene el síndrome de Blau, existe un 50 % de posibilidades de que su hijo o hija la padezca.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?

El niño tiene la enfermedad porque porta el gen que causa el síndrome de Blau. En la actualidad, la enfermedad no puede prevenirse pero los síntomas pueden tratarse.

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

Los principales síntomas de la enfermedad son la tríada clínica de dermatitis, artritis y uveítis. Los síntomas iniciales de la piel comprenden desde un exantema típico, con lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceado, hasta un eritema intenso. Durante el transcurso de los años, la erupción aumenta y disminuye. La artritis es la manifestación más frecuente, iniciándose en la primera década de la vida. Al inicio, se observa inflamación articular con movilidad limitada. Con el tiempo, puede dar lugar a limitación del movimiento, deformidades y erosiones. La uveítis es la

manifestación más peligrosa, ya que suele estar asociada con complicaciones como cataratas, aumento de la presión intraocular y puede producir una disminución de la visión o ceguera irreversible si no se trata.

Además, la inflamación granulomatosa puede afectar a otros órganos, causando también síntomas específicos como una menor funcionalidad de los pulmones o riñones, aumento de la presión arterial o fiebre recurrente.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

La enfermedad no es igual en todos los niños. Además, el tipo y la intensidad de los síntomas pueden cambiar a medida que el niño crece. La enfermedad progresa si no se trata y en consecuencia los síntomas evolucionarán.