



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/PT/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 dermatite, artrite e uveíte. Podem também ser afetados outros órgãos e existir febre intermitente. Síndrome de Blau é o termo utilizado para as formas familiares da doença, mas também podem 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 afeta doentes na infância (principalmente antes dos 5 anos de idade) agravando-se caso não seja tratada. Desde que o gene associado foi descoberto o seu diagnóstico é mais frequente, 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 (sinónimo de CARD15), o qual codifica uma proteína com um papel importante na resposta imunitária-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 crónica com formação de granulomas em vários tecidos e órgãos do corpo. Os granulomas são aglomerados característicos, persistentes, de células inflamatórias 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, um indivíduo tem de ter apenas um gene com mutação, 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 de 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 são uma tríade clínica de artrite, dermatite e uveíte. Os sintomas iniciais incluem um exantema típico, com pequenas lesões arredondadas, de cor variável, desde cor-de-rosa pálido a acastanhado ou eritema intenso. Ao longo dos anos, a dermatite apresenta recidivas e remissões. A artrite é a manifestação mais frequente, ocorrendo durante a primeira década de vida. No início, existe inchaço das articulações com preservação da mobilidade. Com o tempo, pode evoluir com limitação do movimento, deformações e erosões. A uveíte (inflamação da íris) é a manifestação mais ameaçadora, uma vez que está muitas vezes associada a complicações (catarata, aumento da pressão intra-ocular) e pode causar diminuição

---

da visão, se não for tratada.

Para além da tríade clássica, a inflamação granulomatosa pode afetar muitos outros órgãos, causando outros sintomas, tais como diminuição da função pulmonar ou renal, aumento da tensão arterial ou febre recorrente.

### **1.8 A doença é igual em todas as crianças?**

A doença não é igual em todas as crianças. Para 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 em conformidade.