



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

## Síndrome de Blau

Versão de 2016

### 2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

#### 2.1 Como é diagnosticada?

Para o diagnóstico da síndrome de Blau é, geralmente, seguida a abordagem seguinte:

a) Suspeita clínica: É relevante considerar a síndrome de Blau, quando uma criança apresenta uma combinação de sintomas (articulação, pele, olhos) fora da tríade clínica típica. Uma avaliação detalhada da história familiar deve ser considerada, uma vez que esta doença é muito rara e herdada de forma autossómica dominante. b) Existência de granulomas: para fazer o diagnóstico de síndrome de Blau/EOS, é essencial a presença de granulomas típicos no tecido afetado. Os granulomas podem ser observados numa biópsia de uma lesão cutânea ou de uma articulação inflamada. Outras causas de inflamação granulomatosa (tais como tuberculose, imunodeficiência ou outras doenças inflamatórias como algumas vasculites) têm de ser excluídas através de um exame clínico, análises sanguíneas, exames de imagem e outros testes. c) Análise genética: nos últimos anos, tem sido possível realizar uma análise genética dos doentes para verificar a existência de mutações que se pensam ser responsáveis pelo desenvolvimento da síndrome de Blau/EOS.

#### 2.2 Qual a importância dos testes?

a) Biópsia da pele: uma biópsia da pele envolve a remoção de uma pequena quantidade de tecido da pele e é muito fácil de executar. Se a biópsia da pele apresentar granulomas, o diagnóstico de síndrome de Blau é feito após exclusão de todas as outras doenças que estão associadas à formação de granulomas. b) Análises sanguíneas: as análises sanguíneas são importantes para excluir outras doenças que

---

podem estar associadas à inflamação granulomatosa (tais como imunodeficiência ou doença de Crohn). Também são importantes para observar a extensão da inflamação e avaliar o envolvimento de outros órgãos (tais como o rim ou o fígado). c) Teste genético: o único teste que confirma inequivocamente o diagnóstico de síndrome de Blau é um teste genético que mostra a existência de uma mutação no gene NOD2.

### **2.3 Há tratamento ou cura para a doença?**

A doença não pode ser curada, mas pode ser tratada com medicamentos que controlam a inflamação nas articulações, nos olhos e em qualquer órgão afetado. O objetivo do tratamento farmacológico é controlar os sintomas e impedir a progressão da doença.

### **2.4 Quais são os tratamentos?**

Atualmente, não existem evidências relativas ao tratamento ideal da síndrome de Blau/EOS. O envolvimento articular frequentemente pode ser controlado com anti-inflamatórios não-esteroides e metotrexato. O metotrexato é conhecido pela sua capacidade de controlar a artrite em muitas crianças com artrite idiopática juvenil. A sua eficácia na síndrome de Blau pode ser menor. A uveíte é muito difícil de controlar; os tratamentos locais (colírios com corticosteroides ou injeção local de corticosteroides) podem não ser suficientes em muitos doentes. O metotrexato nem sempre é suficiente para controlar a uveíte e os doentes podem necessitar de tomar corticosteroides orais para controlar a inflamação ocular grave.

Nos doentes com inflamação ocular ou articular de difícil controlo e nos doentes com envolvimento de órgãos internos, pode ser eficaz a utilização de inibidores de citocinas, tais como os inibidores do TNF- $\alpha$  (infliximab, adalimumab).

### **2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?**

Os efeitos secundários mais frequentemente observados com o metotrexato são náuseas e desconforto abdominal no dia da administração. É necessária a realização de análises sanguíneas para monitorizar a função hepática e o número de glóbulos brancos. Os corticosteroides estão associados a efeitos secundários como aumento de peso, inchaço da face e alterações do humor. Se os corticosteroides

---

forem prescritos durante um longo período de tempo, podem causar atraso de crescimento, osteoporose, hipertensão arterial e diabetes. Os inibidores do TNF- $\alpha$  são medicamentos recentes. Podem estar associados a um risco aumentado de infecção, re-ativação da tuberculose e possível desenvolvimento de doenças neurológicas ou de outras doenças imunes. Tem sido discutido um potencial risco de desenvolvimento de neoplasias malignas. Atualmente, não existem dados estatísticos que provem um risco aumentado de neoplasias malignas com estes medicamentos.

## **2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?**

Não existem atualmente dados que suportem uma duração ideal do tratamento. É essencial controlar a inflamação para evitar lesões nas articulações, perda de visão ou lesões noutros órgãos.

## **2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?**

Atualmente, não existem evidências sobre este tipo de tratamento para a síndrome de Blau/EOS.

## **2.8 Que tipo de vigilâncias periódicas são necessárias?**

As crianças devem ser observadas periodicamente (pelo menos 3 vezes por ano) pelo seu reumatologista pediátrico para monitorizar o controlo da doença e ajustar o tratamento médico. Também é importante ter consultas periódicas com o oftalmologista. A frequência destas depende da gravidade e da evolução da inflamação ocular. As crianças sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e à urina pelo menos duas vezes por ano.

## **2.9 Quanto tempo durará a doença?**

É uma doença para toda a vida. No entanto, a atividade da doença pode variar ao longo do tempo.

## **2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?**

---

Os dados disponíveis sobre o prognóstico a longo prazo são limitados. Algumas crianças foram seguidas durante mais de 20 anos e tiveram um crescimento quase normal, um desenvolvimento psicomotor normal e uma boa qualidade de vida com tratamento médico bem ajustado.

### **2.11 É possível recuperar totalmente?**

Não, uma vez que se trata de uma doença genética. No entanto, um bom tratamento e acompanhamento médico proporcionará uma boa qualidade de vida à maioria dos doentes. Existem diferenças na gravidade e progressão da doença entre os doentes com síndrome de Blau. Atualmente, é impossível prever a evolução da doença a nível individual.