



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BR/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:

a) Suspeita clínica: É relevante considerar a síndrome de Blau, quando uma criança apresenta uma combinação de sintomas (articulação, pele, olhos) fora do trio clínico típico. Uma investigação detalhada do histórico familiar deve ser considerada, uma vez que esta doença é muito rara e herdada de forma autossômica 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, tais como algumas vasculites) têm de ser excluídas através de um exame clínico e análises sanguíneas e exames de imagem, além de 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 pensa ser responsável 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 deficiência imunitária 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 medicamentoso 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. Os problemas nas articulações podem ser frequentemente tratados com anti-inflamatórios não-hormonais 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 menos acentuada. 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. A eficácia do metotrexato para controlar a uveíte nem sempre é suficiente e os doentes podem precisar de tomar corticosteroides orais de modo a controlar a inflamação ocular grave.

Nos doentes com inflamação ocular ou nas articulações difíceis de controlar e nos doentes com envolvimento de órgãos internos, pode ser eficaz a utilização de inibidores de citocinas tais como os inibidores do TNF- $\alpha$  infliximabe, adalimumabe).

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

Os efeitos secundários observados mais frequentemente 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 de humor. Se os esteroides forem prescritos durante um longo período de tempo, podem causar atrasos de crescimento, osteoporose, hipertensão arterial e diabetes. Os inibidores do TNF- $\alpha$  são medicamentos recentes. Podem estar associados a um risco aumentado de infecção, 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 desenvolvimento 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 de modo a evitar lesões nas articulações, perda visual 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 check-ups periódicos são necessários?**

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, dependendo a frequência destas 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 um 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 nos doentes a nível individual.