www.printo.it/pediatric-rheumatology/EC/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. Los pacientes sufren una combinación de erupción cutánea, artritis y uveítis. 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).

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 el descubrimiento del gen asociado 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 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 experimentan 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 progenitor 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, y los dos progenitores están 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 sufra.

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 de artritis, dermatitis 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 (inflamación del iris) es la manifestación más peligrosa, ya que suele estar asociada con complicaciones (cataratas, aumento de la presión intraocular) y puede producir descenso de la visión si no se trata.

Además, la inflamación granulomatosa puede afectar a un amplio espectro de otros órganos, causando también otros síntomas como alteración de la función pulmonar o renal, aumento de la tensión 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.