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

Síndrome de Blau

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

En general, se sigue el siguiente enfoque para el diagnóstico del síndrome de Blau:
a) Sospecha clínica: debe considerarse el síndrome de Blau cuando un niño presenta una combinación de síntomas (articulación, piel, ojos) la tríada típica habitual. Hay que realizar una investigación detallada de los antecedentes familiares, ya que esta enfermedad es muy rara y se hereda de forma autosómica dominante. b) Demostración de granulomas: para realizar el diagnóstico del síndrome de Blau/SIP, es esencial la presencia de granulomas típicos en el tejido afectado. Los granulomas pueden observarse en una biopsia de la lesión cutánea o de una articulación inflamada. Es necesario excluir otras causas de la inflamación granulomatosa (tuberculosis, deficiencia del sistema inmunitario u otras enfermedades inflamatorias como algunas vasculitis) mediante una exploración clínica exhaustiva y los correspondientes exámenes de sangre y pruebas de imagen. c) Análisis genético: en el último par de años, ha sido posible realizar un análisis genético de los pacientes para determinar la presencia de mutaciones responsables del desarrollo del síndrome de Blau/SIP.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los exámenes?

a) Biopsia de piel: una biopsia de piel es muy fácil de realizar y consiste en la extracción de un pequeño fragmento de tejido de la piel. Si la piel muestra granulomas, el diagnóstico del síndrome de Blau se realiza tras la exclusión del resto de enfermedades que están asociadas a la formación de granulomas. b) Análisis de sangre: los análisis de sangre son importantes para excluir otras enfermedades relacionadas con

inflamación granulomatosa (como la deficiencia inmunitaria o la enfermedad de Crohn). También son importantes para ver la extensión de la inflamación y evaluar la afectación de otros órganos (como los riñones o el hígado). c) Prueba genética: la única prueba que confirma de forma inequívoca el diagnóstico del síndrome de Blau es una prueba genética que muestra la presencia de una mutación en el gen NOD2.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

No puede curarse pero puede tratarse con fármacos que controlan la inflamación en las articulaciones, los ojos y los órganos afectados. El tratamiento farmacológico tiene como objetivo controlar los síntomas y detener la progresión de la enfermedad.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

En la actualidad, no existen evidencias por lo que respecta al tratamiento óptimo para el síndrome de Blau/SIP. Los problemas articulares suelen tratarse con antiinflamatorios no esteroideos y metotrexato. El metotrexato es conocido por su capacidad de controlar la artritis en muchos niños con artritis idiopática juvenil, aunque su efectividad en el síndrome de Blau puede ser menor. La uveítis es muy difícil de controlar y los tratamientos locales (colirios de esteroides o inyección local de esteroides) pueden no ser suficientes para muchos pacientes. La eficacia del metotrexato para controlar la uveítis no siempre es suficiente y los pacientes pueden necesitar tomar corticoesteroides por vía oral para controlar la inflamación intensa en los ojos.

En pacientes con inflamación difícil de controlar en los ojos o en las articulaciones y en pacientes con afectación de los órganos internos, el uso de inhibidores de citocinas y del TNF-α (infliximab, adalimumab) puede ser efectivo.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los efectos adversos más frecuentes que se observan con el metotrexato son las náuseas y el malestar abdominal el día de la toma. Es necesario realizar exámenes de sangre para supervisar la función hepática y el número de glóbulos blancos. Los corticoesteroides están asociados con posibles efectos secundarios como el aumento de peso,

cara con edema y cambios de humor. Si se recetan esteroides durante un periodo prolongado, pueden ocasionar inhibición del crecimiento, osteoporosis, hipertensión arterial y diabetes,
Los inhibidores del TNF-α son fármacos recientes y pueden asociarse con un mayor riesgo de infección, activación de la tuberculosis y posible desarrollo de enfermedades neurológicas y otras enfermedades del sistema inmunitario. Se ha comentado un posible riesgo de desarrollo de neoplasias, aunque en la actualidad no existen datos estadísticos que demuestren un aumento del riesgo de neoplasias al tomar estos fármacos.

2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

En la actualidad, no se dispone de datos que apoyen la duración óptima del tratamiento. Es esencial controlar la inflamación para evitar el daño articular, la pérdida de visión o el daño a otros órganos.

2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No existen evidencias referentes a este tipo de tratamientos para el síndrome de Blau/SIP.

2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

El reumatólogo pediátrico debe ver a los niños de forma regular (al menos 3 veces al año) para supervisar el control de la enfermedad y ajustar el tratamiento médico. También es importante acudir a visitas regulares del oftalmólogo, con una frecuencia que depende de la intensidad y de la evolución de la inflamación ocular. Los niños que están en tratamiento deben someterse a análisis de sangre y orina al menos dos veces al año.

2.9 ¿Durante cuánto tiempo tendrá la enfermedad?

Es una enfermedad que puede dar síntomas durante toda la vida . Sin embargo, la actividad de la enfermedad suele fluctuar a lo largo del tiempo.

2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución prevista y desenlace) de la enfermedad?

Se dispone de datos limitados referentes al pronóstico a largo plazo. Se ha seguido a algunos niños durante más de 20 años y han alcanzado un crecimiento casi normal, un desarrollo psicomotor normal y una buena calidad de vida con un tratamiento médico bien ajustado.

2.11 ¿Es posible curarse completamente?

No, porque es una enfermedad genética. Sin embargo, un buen tratamiento y seguimiento médico proporcionará a la mayoría de los pacientes una buena calidad de vida. Existen diferencias en la gravedad y en la progresión de la enfermedad entre los pacientes con síndrome de Blau, de modo que, en la actualidad, es imposible predecir la evolución de la enfermedad para un paciente en concreto.