

Seguimiento a largo plazo del síndrome de Blau en un hospital de tercer nivel

Johanna Sacramento Hernández¹. Mireia López Corbeto².

1. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. 2. Hospital Vall d'Hebron

Introducción

El síndrome de Blau (SB) es una artritis pediátrica genética rara, originada por mutaciones en el receptor NOD2. Se presenta con exantema, artritis y uveítis, con afectación sistémica y riesgo de ceguera y deformidad articular. Las mutaciones más comunes, R334W y R334Q, están presentes en más del 50% de los pacientes (1). Aunque algunos pacientes tienen mutaciones NOD2 sin la triada clásica, el SB es grave y sin tratamiento específico. Estudios recientes indican que el Tofacitinib puede suprimir la inflamación en el SB al inhibir la expresión de NOD2, ofreciendo una opción prometedora en casos refractarios (2). La evolución a largo plazo es desconocida, con series de casos internacionales y multicéntricos que incluyen menos de 30 pacientes (3).

Resultados

Se incluyeron un total de 11 pacientes, 63% mujeres, con una edad media de 29,8 (\pm 19,38), edad de debut al diagnóstico de 13,51(\pm 6,87) años y tiempo de seguimiento de 13 años. Las mutaciones más frecuentes detectadas fueron R334Q (3 pacientes, 27,27%) y R587C (3 pacientes, 27,27%), siendo la mayoría de herencia autosómica dominante (81,81%). La afectación articular fue predominante, afectando a 6 pacientes (54,55%) en forma de tenosinovitis. Más de la mitad de pacientes presentaron clínica cutánea, y la afectación más frecuente fue el eritema nodoso (36,36%). 3 pacientes debutaron con uveítis anterior y 2 de los mismos requirieron cirugía durante el seguimiento. Otros síntomas objetivados fueron la hipoacusia, la mielitis extensa y la colitis inespecífica. El tratamiento de inicio de elección fue el metotrexato, y la mayoría requirieron escala de tratamiento a anti-TNF (6 adalimumab, 1 infliximab), con un promedio de tratamientos biológicos de 2 (1-5). El tratamiento con adalimumab es el más utilizado, con una supervivencia de 9,05 (\pm 5,34) años. Respecto a los JAKi, en 1 paciente se empleó tofacitinib como tratamiento de segunda línea y en 1 paciente baricitinib tras refractariedad a otras terapias biológicas previas para el tratamiento de la tenosinovitis refractaria en ambos casos.

Objetivos

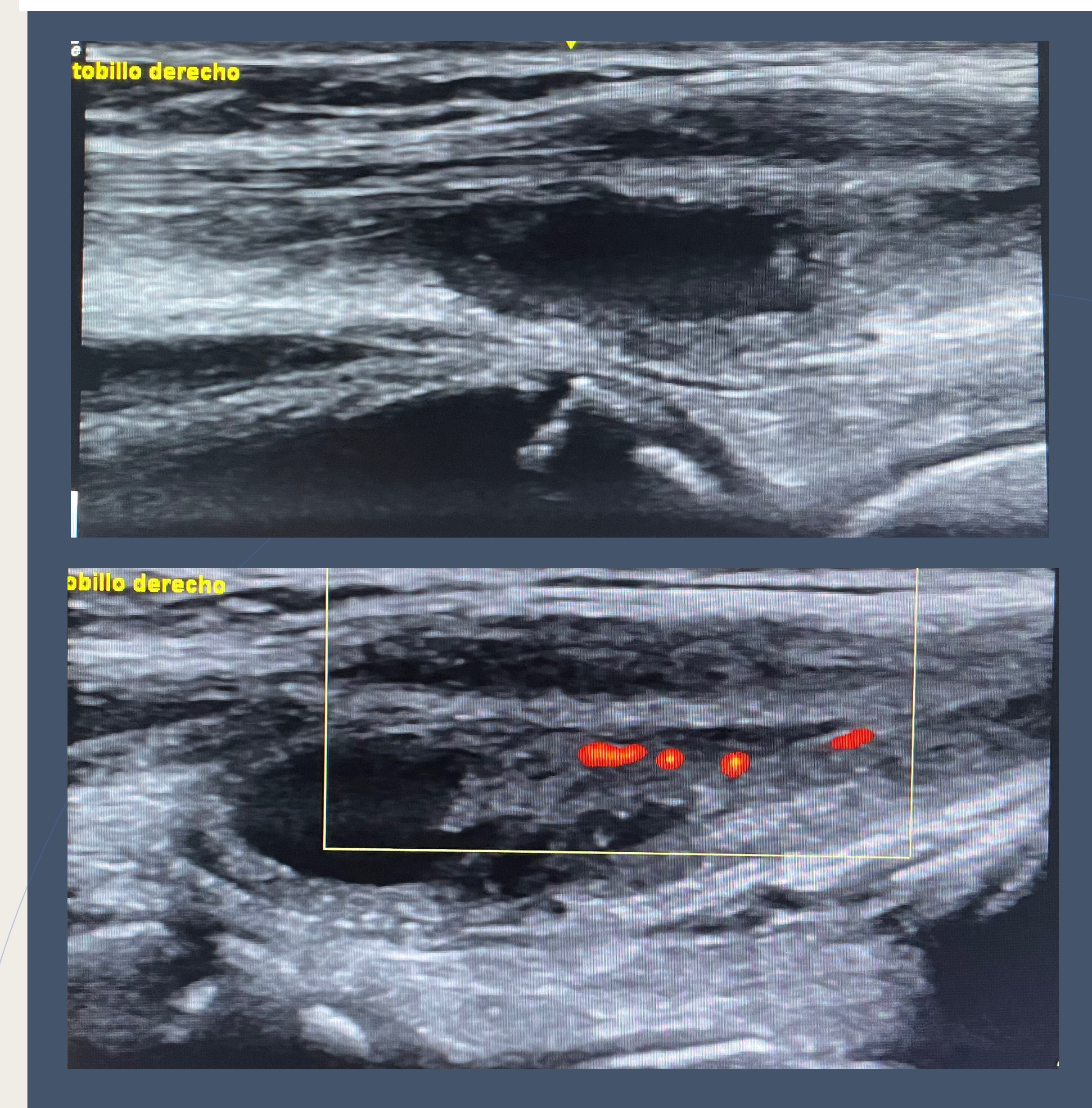
Analizar la evolución a largo plazo y la respuesta al tratamiento de los pacientes con diagnóstico de SB en un centro de tercer nivel.

Material y métodos

Estudio observacional, descriptivo, transversal, y unicéntrico. Se incluyen de manera consecutiva a pacientes que inician seguimiento en el Hospital Vall d'Hebron con diagnóstico genético compatible con SB. Se describen las manifestaciones clínicas principales, tratamientos recibidos y evolución clínica a más de 10 años desde el diagnóstico.

Conclusión

El SBB presenta una variedad de manifestaciones clínicas, siendo la tenosinovitis la más predominante. Aunque el metotrexato es el tratamiento inicial, la mayoría de los pacientes requieren medicamentos biológicos, principalmente adalimumab, con una supervivencia media de 9 años. El tratamiento con JAKi es prometedor en casos refractarios de tenosinovitis. La falta de estudios a largo plazo destaca la necesidad de investigaciones continuas para comprender mejor la evolución y tratamiento del SB.



Referencias

- Lassoued Ferjani H, Kharrat L, Ben Nessib D, Kaffel D, Maatallah K, Hamdi W. Management of Blau syndrome: review and proposal of a treatment algorithm. Eur J Pediatr. 2023 Sep 22. doi: 10.1007/s00431-023-05204-9. Epub ahead of print. PMID: 37735224.
- Zhang S, Cai Z, Mo X, Zeng H. Tofacitinib effectiveness in Blau syndrome: a case series of Chinese paediatric patients. Pediatr Rheumatol Online J. 2021 Nov 15;19(1):160. doi: 10.1186/s12969-021-00634-x. PMID: 34781959; PMCID: PMC8594202.
- Rosé CD, Pans S, Casteels I, Anton J, Bader-Meunier B, Brissaud P, Cimaz R, Espada G, Fernandez-Martin J, Hachulla E, Harjacek M, Khubchandani R, Mackensen F, Merino R, Naranjo A, Oliveira-Knupp S, Pajot C, Russo R, Thomée C, Vastert S, Wulffraat N, Arostegui JI, Foley KP, Bertin J, Wouters CH. Blau syndrome: cross-sectional data from a multicentre study of clinical, radiological and functional outcomes. Rheumatology (Oxford). 2015 Jun;54(6):1008-16. doi: 10.1093/rheumatology/keu437. Epub 2014 Nov 20. PMID: 25416713.

