

P-36

SÍNDROME DE BLAU. A PROPÓSITO DE UN CASO ATÍPICO

M.J. Rua Elorduy⁽¹⁾, A. Fonollosa⁽¹⁾, J.I. Arostegui⁽²⁾, J. Yagüe⁽²⁾, L. Rodríguez⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Cruces ; ⁽²⁾ Hospital Clinic Barcelona.

El síndrome de Blau es una enfermedad granulomatosa autoinflamatoria de origen genético. Las mutaciones se sitúan en el gen CARD15/NOD2 siendo el fenotipo variable con afectación en piel, úvea y articulaciones. Se presenta un caso atípico de Síndrome de Blau con panuveítis como síntoma inicial, artritis tardía y eritema nodoso.

Caso clínico Niña de 11 años que consulta por mala visión en ojo izquierdo (OI) y derecho (OD) de 7 y 2 meses de evolución. Exploración: agudeza visual (AV) en OD 0.15 OI Contar dedos. Presión intraocular (PIO) de 21 y 28 mmHg. Biomicroscopía: uveítis anterior granulomatosa, sinequias posteriores y células +3 (clasificación SUN). FO: membrana neovascular subretiniana (MNVSR) en OI, y lesiones coriorretinianas. Signos diagnósticos de panuveítis granulomatosa, tipo coroiditis multifocal. Desarrolló una MNVSR en OD

Tatamiento: Bevacizumab intravítreo MTX Adalimumab y tópico antihipertensivo. Tras supresión del Adalimumab, 2 años después presenta eritema nodoso y artritis de tobillo. Se obtiene remisión total con el reinicio de Adalimumab. Biomicroscopía y funduscopia sin actividad inflamatoria.

El análisis del gen NOD2 detecta una nueva variante p.Leu-349-Phe (p.L 349F) con penetrancia incompleta.

Conclusiones

Presentamos un caso atípico de síndrome de Blau con panuveítis como síntoma inicial.

Se detectó una variante nueva con penetrancia incompleta siendo la segunda familia descrita con esta característica

El tratamiento anti-TNF con Adalimumab es eficaz para la remisión total de la enfermedad