Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):598

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

IF-039 - DÉFICIT DE ADENOSINA DEAMINASA 2: A PROPÓSITO DE UNA PAN Y UN SÍNDROME DE SNEDDON

A. Alemán Alemán[1], E. Iglesias Julián[1], M. López Veloso[1], J. Barraza Vengoechea[1], L. Sánchez Gómez[1], M. Rodríguez González[1], F. Fujimura Esteban[1] e I. Cusácovich Torres[2]

[1]Medicina Interna. Complejo Asistencial Universitario de Burgos. Burgos.[2]Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid.

Resumen

Objetivos: Descripción de los casos de déficit de adenosina deaminasa 2 (DADA2) en la Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (UEAS) de Medicina Interna del Hospital Universitario de Burgos.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los pacientes diagnosticados de DADA2 mediante secuenciación del gen CECR1, en seguimiento por la UEAS; atendiendo a sus características clínicas, analíticas y manejo terapéutico.

Resultados: Varón de 50 años, ACVs de repetición de etiología no filiada. Hermano fallecido a los 46 años por rotura esplénica espontánea, además aneurisma cerebral, anemia y hepatoesplenomegalia. Debutó con fiebre, mialgias, hepatoesplenomegalia, anemia y elevación de reactantes de fase aguda (RFA). ANA y ANCA negativos. La biopsia muscular confirmó vasculitis, cumpliendo criterios ACR para PAN, iniciándose prednisona y metotrexato. El estudio genético evidenció homocigosis para la mutación c.139 G > A (p.G47R) del CECR1, modificándose tratamiento a etanercept, desde entonces asintomático y RFA normales. Mujer de 38 años, AIT y ACV isquémico sin causa establecida, asociando livedo racemosa (síndrome de Sneddon). Además, artritis y eritema nodoso. Autoinmunidad, incluyendo ANA, ANCA y FR, negativa; RFA normales. Se evidenció heterocigosis compuesta para c.139 G > A (p.G47R) y c.385 A > C (p.T129P) del CECR1, iniciando tratamiento con etanercept. Buena evolución posterior, sin nuevos eventos isquémicos.

Discusión: El DADA2 es una enfermedad autoinflamatoria causada por mutaciones en el gen CECR1 descrita por primera vez en 2014. Típicamente, cursa con inflamación sistémica, inmunodeficiencia leve y vasculopatía manifestada como livedo reticularis, ACVs de repetición o PAN. El tratamiento con anti-TNF es de primera línea, controlando la inflamación sistémica y preservando la integridad vascular. Los casos presentados cursaron con ACVs de repetición, uno diagnosticado de PAN y otro de síndrome de Sneddon. En ambos, la respuesta al anti- TNF fue satisfactoria, con normalización de RFA y sin nuevos eventos isquémicos durante el seguimiento (1 año y medio, y 3 meses).

Conclusiones: El DADA2 debe ser considerado en pacientes con vasculitis sistémica no filiada, PAN clásica, ACVs de repetición con datos de inflamación sistémica o Síndrome de Sneddon. El diagnóstico implica tratamiento con anti-TNF con resultados claramente favorables.

Bibliografía

1. Karagao O, et al. Polyarteritis nodosa revisited: a review of historical approaches, subphenotypes and a research agenda. Clin Exp Rheumatol. 2018;36(Suppl.111):S135-S142.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.