



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

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

<sup>1</sup>Medicina Interna. Complejo Asistencial Universitario de Burgos. Burgos. <sup>2</sup>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.