



## 1132 - AUTOINMUNIDAD EN ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS: UNA ASOCIACIÓN NO TAN INFRECUENTE

*J.R. Marques Soares, L. Aceituno Sierra y S. Buján Rivas*

*Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.*

### Resumen

**Objetivos:** Autoinflamación y autoinmunidad son las dos caras diferentes del sistema inmunológico. Aunque se supone que los mecanismos fisiopatológicos están diferenciados, se han identificado características autoinmunes como partes significativas entre algunas de las nuevas enfermedades autoinflamatorias como SAVI, DADA2 o síndrome COPA. En algunos casos, el perfil clínico y de anticuerpos en algunas enfermedades autoinflamatorias pueden recordar enfermedades autoinmunes.

**Métodos:** revisión retrospectiva de informes clínicos y de laboratorio de una cohorte de 75 pacientes adultos seguidos en la Unidad de Enfermedades Autoinflamatorias del Hospital Vall d'Hebron (Barcelona). Análisis retrospectivo de los datos demográficos, clínicos e inmunológicos recopilados durante el seguimiento en la Unidad.

**Resultados:** La edad media de la cohorte fue de 46 años con una relación mujer/hombre de 0,875. Todos menos uno eran caucásicos. Los síndromes autoinflamatorios (SAI) de la cohorte fueron las siguientes: FMF 33 (44%), TRAPS 9 (12%), MKD 2 (2,6%), CAPS 10 (13,3%), PFAPA 8 (10,6%), SAI indeterminado 6 (8%) y otros, 7 (9,3%) incluyendo 2 síndrome de Blau, 2 síndrome de Schnitzler, 1 DADA2, 1 SAVI y 1 DITRA. Las variantes alélicas encontradas entre la cohorte fueron monoalélicas en 48 (64%) casos, bialélicas en 2 (2,6%) casos, doble monoalélica en 9 (12%) casos, mientras que no se encontró ninguna variante en el 16/21% de los casos (PFAPA, síndrome de Schnitzler y pacientes con SAI indeterminado). Entre los 75 pacientes, 10 (20,1%) presentaron alguna enfermedad autoinmune sistémica autoinmune/órgano-específica: 2 espondiloartritis, 2 tiroiditis autoinmune y 1 caso de vasculitis asociada a ANCA, trombopenia autoinmune, artritis reumatoide, artritis infanto-juvenil, urticaria-vasculitis y glomerulonefritis asociada a receptor de la PLA2. El síndrome autoinflamatorio con mayor prevalencia de asociación a manifestaciones autoinmunes fue la FMF (7/10, 70%). Entre el perfil de autoanticuerpos, 17 (22%) pacientes mostraron algún autoanticuerpo con 4 casos con > 1 autoanticuerpo aislado. Se detectaron anticuerpos antinucleares con un título  $\geq 1/160$  en 8 pacientes. Se encontraron anticuerpos ANCA y factor reumatoide en 3 casos cada uno, anticuerpos anti-músculo delgado y anti-tiroideo en 2 casos cada uno, mientras que anti-Ro52, anti-PLA2R, anticuerpos anti-células parietales gástricas, anti-CCP y test de Coombs directo positivo en 1 caso cada uno. El SAI más prevalente entre los pacientes portadores de autoanticuerpos también resultó ser la FMF (6 casos, 35%). No se encontraron autoanticuerpos en 4 de los 10 pacientes con diagnóstico de enfermedad autoinmune. Por el contrario, solo 6/17 pacientes

con autoanticuerpos tenían una enfermedad autoinmune.

*Conclusiones:* Las enfermedades autoinmunes no son tan infrecuentes entre los pacientes adultos diagnosticados de SAI de nuestra cohorte, principalmente en pacientes con FMF, como se esperaba al ser el SAI más prevalente. Se detectó positividad para algún autoanticuerpo en > 20% de los pacientes de la cohorte, pero la presencia de autoanticuerpos se asoció a una enfermedad autoinmune en solo 1/3 de los casos. La coexistencia en un mismo paciente de enfermedades autoinmunes y autoinflamatorias es poco frecuente pero no mutuamente excluyente. Por otro lado, la presencia de autoanticuerpos en esta cohorte ha demostrado un valor limitado como indicador de la existencia de una enfermedad autoinmune subyacente.