



## 1720 - DERMATOMIOSITIS (DM) Y ANTICUERPOS ANTI-SAE1 (SMALL UBIQUITIN LIKE MODIFIER ACTIVATING ENZYME 1). ESTUDIO DE UNA COHORTE DE 7 PACIENTES

R. Arànega González<sup>1</sup>, A. Gil Vila<sup>2</sup>, C. Alba González<sup>2</sup>, E. Trallero Araguás<sup>3</sup>, A. Selva O'Callaghan<sup>2</sup>, M. Mauri Plana<sup>1</sup> y G. Sais Puigdemont<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Unidad de enfermedades sistémicas y autoinmunes. Medicina Interna. Hospital de Mataró. Mataró. Barcelona.

<sup>2</sup>Unidad de enfermedades sistémicas y autoinmunes. Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

<sup>3</sup>Unidad de enfermedades sistémicas y autoinmunes. Reumatología. Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

<sup>4</sup>Unidad de enfermedades sistémicas y autoinmunes. Dermatología. Hospital de Mataró. Mataró. Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** Definir las características clínicas al diagnóstico y a lo largo de la enfermedad en una cohorte de 7 pacientes con dermatomiositis y anticuerpos antiSAE.

**Métodos:** Estudio observacional, descriptivo, de una cohorte de pacientes con dermatomiositis por anticuerpos antiSAE. El diagnóstico de DM se realizó según criterios EULAR/ACRc como dermatomiositis definida (puntuación > 90%). Se recogieron datos demográficos, clínicos, analíticos y de tratamiento, desde el momento del diagnóstico hasta la última visita. Los anticuerpos antiSAE fueron determinados por técnica de inmunoblot (Euroline Myositis Profile)

**Resultados:** Se registraron 7 pacientes (5 mujeres), con una edad media al diagnóstico de  $59,5 \pm 9$  años y un tiempo de seguimiento entre 13,5 y 2 años (media de 8 años). Se realizó biopsia muscular en 5 pacientes: 4 cumplieron criterios anatomopatológicos de DM y en uno la biopsia fue normal (dermatomiositis amiopática). Ninguno de los pacientes desarrolló neoplasia en los primeros 3 años después del diagnóstico, si bien dos casos la presentaron 5 y 6 años después respectivamente (síndrome linfoproliferativo y neoplasia de próstata). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron el eritema en heliotropo, el signo del chal y de la V y las pápulas de Gottron (7 de 7 pacientes). El resto de las manifestaciones clínicas y características se muestran en la tabla 1. La media de CKs al diagnóstico fue de 463 mg/dL (máximo 1.000 mg/dL y mínimo 63 mg/dL). Se realizó capilaroscopia en 6 pacientes. 5 presentaron patrón esclerodermiforme y uno alteraciones inespecíficas. Ningún paciente mostró alteraciones en el funcionalismo respiratorio al diagnóstico, con un promedio de CVF del  $82\% \pm 7,7$  DE y de VEMS del  $95\% \pm 12,7$  DE. En el TACAR inicial de 3 pacientes se objetivaron infiltrados tipo *ground glass*. Estos tres, presentaron a la larga afectación de la CVF. 2 pacientes acabaron desarrollando fibrosis pulmonar. 6 presentaron ANAs superiores a 1/160 y 1 títulos inferiores 1/80. Un paciente presentó otro MSA diferente al anti-SAE (un anti-Mi2) y 6 presentaron algún MAA (4 un anti-Ro52, 1 un anti-La y 1 anticuerpos antifosfolípido). Respecto los anticuerpos antitejidos, 1 paciente presentó anticuerpos anti-TG y 1 anti-mitocondriales. Todos los pacientes recibieron tratamiento de base con glucocorticoides. El resto de tratamientos

inmunosupresores se muestran en la tabla 2. En 3 pacientes la enfermedad tubo curso monocíclico, en 2 policíclico y en uno tubo un patrón crónico continuado. Todos los pacientes estaban asintomáticos en la última visita.

Tabla 1

	Paciente						
	1	2	3	4	5	6	7
Edad al diagnóstico (años)	59	74	52	67	55	64	46
Sexo	M	M	M	M	H	M	H
Tiempo de seguimiento (meses)	90	75	141	26	162	169	25
Fiebre	N	N	S	N	N	N	N
Adenopatías	N	N	N	N	N	N	N
Síndrome seca	N	N	N	N	N	N	N
Artritis	N	N	S	S	N	S	N
Mialgias	S	N	S	N	S	S	S
Debilidad proximal	S	S	S	S	S	S	S
Eritema en Heliotropo	S	S	S	S	S	S	S
Signo del Chal	S	S	S	S	S	S	S
Signo de la V	S	S	S	S	S	S	S
Pápulas de Gottron	S	S	S	S	S	S	S
Sobrecrecimiento cuticular	S	S	N	S	S	S	N
Calcinosis	S	N	N	N	N	N	N
Fotosensibilidad	S	N	N	N	N	S	N
Eritema malar	S	N	N	N	N	N	S
Livedo reticularis	N	N	N	N	N	S	N
Fenómeno de Raynaud	N	N	N	S	N	N	N
Disfagia	S	N	N	N	S	N	S
CKs al diagnóstico (mg/dL)	400	350	900	229	300	63	1.000
MSAs	N	N	S (Mi2)	N	N	N	N

Tabla 2

Paciente	Tratamientos inmunosupresores							
	MTX	AZA	Ciclosporina	MMF	Antipalúdicos	Inmunoglobulinas	RTX	Tacrolimus
1	S	N	S	N	N	S	N	N
2	N	S	N	N	N	N	N	N
3	N	S	N	N	N	S	N	S
4	N	N	N	S	N	N	N	N
5	S	N	S	S	S	S	S	N
6	N	S	N	N	N	N	N	N

**Conclusiones:** El anticuerpo anti-SAE1 fue descrito por primera vez en 2007 y su frecuencia es extremadamente baja (en 2018 había solo 35 casos descritos). Se considera específico de DM, no se detecta en otras formas de miopatía inflamatoria. Este anticuerpo afecta a un subgrupo de pacientes donde predomina la afectación cutánea con una moderada prevalencia de disfagia. La afectación pulmonar es una manifestación bien conocida, si bien existen pocos datos sobre su evolución clínica. La relación de este anticuerpo con procesos neoplásicos aun está por determinar.