



1176 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E HISTOLÓGICAS DE PACIENTES CON DERMATOMIOSITIS ASOCIADAS A AC ANTI-MDA5

Gontzal Iraola Aranzabal^{1,2}, Ana Matas Garcia^{1,2}, Raquel Aranega González^{1,2}, Ernesto Trallero Araguás^{3,4}, Albert Selva O'Callaghan^{5,4}, Josep María Grau Junyent^{1,2}, Iban Aldecoa Anzorregui^{6,7} y José C. Milisenda^{1,2}

¹Unidad de Patología Muscular, Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínic, Barcelona. ²Universidad de Barcelona and Center for Biomedical Research on Rare Diseases (CIBERER), Barcelona. ³Servicio de reumatología. Hospital Universitari Vall d'Hebron (HVH), Barcelona. ⁴Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), Barcelona. ⁵Unidad de Enfermedades Autoinmunes. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron (HVH), Barcelona. ⁶Servicio de Anatomía Patológica. Centro de Diagnóstico Biomédico. Banco de Tejidos Neurológicos del Biobanco. Hospital Clínic, Barcelona. ⁷IDIBAPS, Barcelona.

Resumen

Objetivos: La dermatomiositis (DM) asociada al anticuerpo anti-MDA5 (*melanoma differentiation-associated protein-5*) se caracteriza por una afectación muscular leve, lesiones cutáneas características y riesgo elevado de enfermedad intersticial pulmonar difusa (EPID), la cual puede tener un curso agudo y condiciona una elevada mortalidad. Este trabajo tiene como objetivo describir las características clínicas e histológicas de los pacientes con DM anti-MDA5+.

Métodos: Se incluyeron los pacientes de una cohorte histórica de miositis, diagnosticados de DM asociada al anticuerpo anti-MDA5+ (n = 8/134) según los criterios clasificatorios de Casal-Domínguez *et al.* El estudio fue aprobado por el comité de ética del HCB.

Resultados: Del total de 8 pacientes con DM anti-MDA5, 6 fueron varones, la edad media al diagnóstico fue de 55 años (rango 44,8-65,2) y la mitad eran caucásicos. Mientras que la afectación cutánea estuvo presente en la totalidad de los pacientes (pápulas de Gottron, 75%; eritema en heliotropo, 62,5%; úlceras digitales, 50% y manos de mecánico, 71%), solo 5 de ellos presentaron debilidad muscular y esta fue proximal y simétrica. De estos 5 pacientes, 3 presentaron elevación de la aldolasa y solo en 2 se asoció la elevación de la creatina quinasa (CK). En los 2 pacientes sin elevación de enzimas musculares la biopsia muscular no mostró cambios morfológicos patológicos, pero sí positividad para el complejo mayor de histocompatibilidad tipo I (CMH-I). En los tres pacientes sin debilidad muscular, la biopsia muscular mostró un patrón típico de DM. A destacar que estos tres pacientes presentaron valores normales de CK, pero con elevación de aldolasa. A nivel histopatológico el 75% presentó atrofia perifascicular e infiltrados inflamatorios perivasculares; el 80% presentó necrosis y regeneración de fibras musculares. El CMH-I fue positivo en todos los casos. A nivel inmunológico, el 100% de los pacientes presentaron anticuerpos antinucleares positivos en su mayoría siguiendo un patrón moteado, y una tercera parte presentó asimismo positividad frente al anticuerpo anti-Ro-52. En 5 pacientes se asoció enfermedad pulmonar, 3 de ellos en forma de EPID y en uno de ellos fue rápidamente progresiva. Los otros 2 pacientes presentaron afectación pulmonar. Dos requirieron ingreso hospitalario con intubación orotraqueal y

ventilación mecánica por agudización respiratoria (neumonía, agudización no infecciosa con neumomediastino espontáneo). Dos pacientes presentaron neumomediastino espontáneo. Dos pacientes cumplieron criterios de trasplante bipulmonar, que se llevó a cabo con éxito en uno de ellos. Como otras complicaciones se observó: miocarditis (n = 2), vasculitis intestinal (n = 1) y artritis (n = 4). Todos los pacientes recibieron corticoides asociado a un inmunodepresor (tacrolimus, n = 4; micofenolato, n = 2; azatioprina n = 1). Solo uno recibió inmunoglobulinas, dos tofacitinib, uno rituximab y dos recambios plasmáticos. La supervivencia fue del 37,5% (n = 3/8) a los 7 años. Las causas de muerte fueron miocarditis fulminante (1), sepsis grave respiratoria en trasplantado (1), insuficiencia respiratoria y neumomediastino (1) y no-documentada (2).

Conclusiones: Desde un punto de vista histológico, la totalidad de los pacientes presentan afectación muscular, con evidencia clínica en más de la mitad. La elevación aislada de aldolasa podría ser una herramienta útil para el diagnóstico del compromiso muscular.