



1932 - LAS ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS DE UNA UNIDAD DE ENFERMEDADES SISTÉMICAS: ESTUDIO DESCRIPTIVO

Marina García de Vicuña Oyaga, Sara Gómez García, Alberto Rodríguez Iglesias, Marta de la Fuente López, Laura Rodríguez Delgado, Iván Cusáovich Torres, Pablo Tellería Gómez y Miguel Martín Asenjo

Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid, España.

Resumen

Objetivos: Identificar las características demográficas de los pacientes diagnosticados de enfermedad autoinflamatoria. Distinguir la clínica más frecuente, el resultado del estudio genético, la terapéutica y su evolución. Describir el tiempo medio de retraso diagnóstico.

Métodos: Estudio observacional, descriptivo, longitudinal y retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de enfermedades autoinflamatorias durante los años 2020-2023 en la Unidad de Enfermedades Sistémicas y Autoinmunes del Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Se recogieron variables demográficas, clínicas, genéticas, terapéuticas, el tiempo de retraso diagnóstico y, finalmente, su evolución durante el seguimiento y al finalizar el mismo. Los análisis estadísticos se realizaron con el paquete estadístico SPSS-22.

Resultados: A partir de un total de 895 pacientes, se identificaron 23 con diagnóstico de enfermedad autoinflamatoria (prevalencia 2,57%). La mayoría resultaron mujeres (73,91%) con una edad media de $52,21 \pm 16,97$ años (mediana 52). El 78,26% de los pacientes no presentaba antecedentes familiares. El tiempo medio de retraso diagnóstico es de $4,26 \pm 4,52$ años (mediana 3). El 95,65% presentaban clínica, siendo el signo más prevalente la fiebre (73,91%) seguida de las manifestaciones cutáneas (39,13%), artritis (34,78%), dolor abdominal (17,39%), pericarditis y derrame pleural (8,69% ambas) y, finalmente, hipoacusia (4,35%). Al 60,87% se le realizó estudio genético obteniendo en la mayoría de los casos variables de significado incierto (42,85%), seguido de variables de significado patogénico (35,72%), no encontrándose variables en el 21,43%. El 73,91% de los pacientes se encontraban con algún tipo de tratamiento siendo la colchicina y los corticoides los más empleados (47,05% cada uno), seguido de los biológicos anti-IL1 (29,41%), anti-TNF (23,53%), y, por último, los anti-IL6 e inmunosupresores (11,76% respectivamente). La combinación de colchicina y corticoides resultó la más usada (23,53%). La desaparición de síntomas ocurrió en un 60,87%.

Discusión: Las enfermedades autoinflamatorias engloban un conjunto de patologías poco frecuentes y con un retraso diagnóstico de años. En nuestro estudio se confirmó una prevalencia muy reducida (2,57%) junto con una mediana de 3 años hasta la obtención de un diagnóstico definitivo. Si bien la terapia biológica está cobrando cada vez más relevancia, en nuestra muestra la colchicina y los corticoides continúan siendo los fármacos más empleados (siendo su combinación la más frecuente).

Las características clínicas, aunque muy variables, son fundamentales para el diagnóstico: la fiebre, las manifestaciones cutáneas y la artritis constituyen los signos más habituales. El estudio genético es importante, pero ha de interpretarse adecuadamente puesto que en la mayoría de casos solo se obtienen variables de significado incierto (un 42,85% en nuestra muestra).

Conclusiones: Las enfermedades autoinflamatorias son poco comunes, predominan en mujeres sin antecedentes familiares. El retraso diagnóstico es superior a 4 años. La forma de presentación más habitual es la fiebre seguida de las manifestaciones cutáneas y la artritis. Los estudios genéticos, a pesar de los avances en estudios genómicos, en la mayoría de los casos no identifican variables patogénicas.

Bibliografía

1. Azizi G, Azarian SK, Nazeri S, *et al.* Monogenic autoinflammatory syndromes: a review of the literature. *Iran J Allergy Asthma Immunol.* 2016;15(6):430-44.
2. Sag E, Bilginer Y, Ozen S. Autoinflammatory Diseases with Periodic Fevers. *Curr Rheumatol Rep.* 2017 Jul;19(7):41. doi:10.1007/s11926-017-0670-8. PMID: 28631068.
3. Georjin-Lavialle S, Fayand A, Rodrigues F, Autoinflammatory diseases: State of the art. *Presse Med.* 2019 Feb;48(1 Pt 2):e25-e48. doi:10.1016/j.lpm.2018.12.003. Epub 2019 Jan 24. PMID: 30686513.