



## 978 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS EN UN HOSPITAL DE ESPECIALIDADES

*Paulino Montiel Gómez, Patricia Martínez Posada, María Erostarbe Gallardo, Elena González Pavía, Perla Rodríguez García, María González Caro, Aleida Luque del Pino y Marta Ruiz Romera*

*Hospital Universitario de Valme, Sevilla, España.*

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo del estudio es realizar una evaluación descriptiva de los pacientes con enfermedades autoinflamatorias atendidos en un hospital de especialidades. Se busca determinar las enfermedades más prevalentes, los tratamientos empleados y la respuesta a estos.

**Métodos:** Se llevó a cabo un estudio descriptivo de pacientes con enfermedades autoinflamatorias bajo seguimiento por el servicio de Medicina Interna de un hospital de especialidades. Se recolectaron datos demográficos, edad de inicio, diagnóstico principal, síntoma principal de consulta, síntomas desarrollados durante el seguimiento, valores analíticos principales, tratamientos administrados y respuesta a los mismos. Los datos fueron analizados utilizando el *software* SPSS de IBM, versión 26.

**Resultados:** El estudio incluyó a 20 pacientes con enfermedades autoinflamatorias, de los cuales el 55% eran mujeres. La edad mediana al diagnóstico fue de 47 años (rango intercuartílico: 26-51 años). Las enfermedades más frecuentes fueron la fiebre mediterránea familiar (FMF) y la enfermedad de Behçet, ambas con una prevalencia del 30%. Se identificaron dos casos de síndrome periódico asociado al receptor de TNF (TRAPS) (10%), dos casos de enfermedad de Still (10%), un caso de síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS), un caso de síndrome de Schnitzler y dos casos con alta sospecha de enfermedad autoinflamatoria sin criterios diagnósticos definitivos. El 75% de los pacientes no tenían antecedentes familiares de enfermedades autoinflamatorias o autoinmunes y ninguno tenía antecedentes de consanguinidad. Los síntomas principales fueron fiebre (60%), lesiones cutáneas (50%), artralgias (45%), aftas orales (45%) y síntomas gastrointestinales (40%). En cuanto a los tratamientos, la colchicina fue el más utilizado (65%), seguido de los tratamientos biológicos (50%) y los corticoides (45%). Dentro de los tratamientos biológicos, el anakinra fue el más empleado (60%), seguido del canakinumab (30%) y el etanercept (10%). Entre los pacientes con diagnóstico genético de FMF, el diagnóstico en nuestra unidad se realizaba en torno a los 36 años de media, el 83% presentaban una mutación en heterocigosis del gen MEFV E148Q y el 17% una mutación en heterocigosis del gen MEFV pM694V. Todos mostraron una respuesta aceptable a la colchicina, aunque solo uno estaba en monoterapia con este medicamento. El 83% (5 pacientes) recibían tratamiento biológico (anti-IL1), tres de ellos en tratamiento con canakinumab y dos con anakinra. Solo un paciente con FMF presentaba mal control de los síntomas a pesar del tratamiento biológico, requiriendo varios ciclos de corticoterapia en

bolos. Es notable que los dos pacientes con TRAPS estaban en tratamiento con anakinra, mostrando una excelente respuesta.

*Conclusiones:* Las enfermedades autoinflamatorias presentan un desafío diagnóstico debido a su complejidad y baja prevalencia. El diagnóstico temprano y el inicio oportuno del tratamiento son cruciales para mejorar el pronóstico y prevenir complicaciones. Es imperativa la investigación continua sobre estas enfermedades para mejorar su comprensión. En cuanto a la FMF, en nuestra unidad el diagnóstico de la FMF en adultos es en torno a los 36 años. Además, los pacientes están en mayor proporción en tratamiento con biológicos que en otras series publicadas. La colaboración y la creación de registros facilitan el manejo y el avance sobre estas patologías.