



## IF-090 - SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS: ¿CÓMO SE PRESENTAN? ¿CUÁL ES EL MANEJO? EXPERIENCIA EN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

F. Nieto García<sup>1</sup>, A. Ruiz Román<sup>2</sup>, J. López Morales<sup>1</sup>, V. Sáñez Montagut<sup>1</sup>, D. Blanco Alba<sup>1</sup>, S. Rodríguez Suárez<sup>1</sup>, J. Andreu Álvarez<sup>1</sup> y J. García Morillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Medicina Interna, <sup>2</sup>Reumatología. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas, variantes genéticas de diferentes enfermedades autoinflamatorias de una cohorte de pacientes adultos con seguimiento en un hospital de 3<sup>er</sup> nivel.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo transversal de pacientes adultos en seguimiento en consultas de hospital de referencia con sospecha y/o diagnóstico de síndrome autoinflamatorio. Se caracterizaron variables clínicas, demográficas, de tratamiento. Se realizó un análisis descriptivo por subgrupo de patología, expresándose resultados en frecuencia y porcentajes y en mediana y recorrido intercuartílico (RIC). Para el análisis se utilizó el software estadístico IBM SPSS v.18.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 51 pacientes, 31 mujeres (60,8%). La mediana de edad al diagnóstico fue 28 años (RI 15-40). El tratamiento más utilizado fue colchicina (60,8%), esteroides (43,1%), FAMES (21,6%), anti IL-1 (17,6%). Por subgrupo de patologías la más prevalente con 31 casos (60,78%), 16 mujeres (51,6%) fue la fiebre mediterránea familiar (FMF) presentando 15 pacientes (48,4%) mutaciones patogénicas, 8 pacientes (25,8%) mutaciones de baja penetrancia y el resto (25,8%) polimorfismos genético. La mediana de edad al diagnóstico fue 30,6 años (RI 16-44). La clínica más frecuente fue fatiga (80,6%), elevación de reactantes de fase aguda (RFA) (71%), fiebre y mialgias (67,7%), artralgias (64%), dolor abdominal (48,4%), rash (31%), artritis (29%), linfadenopatía (29%), serositis (12,9%). Con respecto al TRAPS se diagnosticaron 10 pacientes (19,6%), 7 mujeres (70%), con una mediana de edad al diagnóstico de 26,5 años (RI 15-31,5). La clínica más frecuente fue artralgias, fatiga y mialgias (90%) con elevación de RFA, fiebre (80%), dolor abdominal (70%), rash (60%) y artritis (50%). Se evidenciaron 2 casos de mujeres (4%) con síndrome de Schnitzler, con clínica de artritis, elevación de RFA y dolor torácico (en 1 caso). Hubo 6 casos (11,8%) de enfermedad asociada a gen NOD 2 con una mediana de edad al diagnóstico de 30 años (RI 12,5-40), 4 fueron mujeres (66,7%). La clínica más frecuente fue artralgias, fiebre y mialgias (83,3%) con elevación de RFA, artritis (66,7%), dolor abdominal, aftas orales y rash (66,7%). En la enfermedad asociada a gen NLRP12 hubo 2 casos (3,9%), los dos casos fueron mujeres. La clínica más frecuente fue artralgias, artritis, fiebre, fatiga, aumento de RFA y serositis (en un caso). Hubo un caso de enfermedad asociada a gen NLRP3 (criopirinopatía) (2%) en una mujer con fiebre y pioderma gangrenoso refractario y otro de mujer con diagnosticada de Muckle-Wells (2%) sin diagnóstico genético con clínica de sordera desde la infancia, conjuntivitis, fiebre y

artritis. Hubo un caso diagnosticado de PFAPA (2%) en una mujer con fiebre, faringitis, rash y linfadenopatía. Hubo un caso no filiado en un varón.

*Conclusiones:* Los síndromes autoinflamatorios forman parte de las enfermedades raras, debido a su baja prevalencia (menos de 5 casos/10.000 habitantes), por lo cual es difícil llegar al diagnóstico. En la mayoría de casos no existe un diagnóstico genético exacto y el conocimiento es limitado en cuanto a la correlación entre el genotipo y el fenotipo. Por otro lado es poco frecuente que haya antecedentes familiares.