



## IF-119 - DESCRIPCIÓN DE 3 CASOS DE ENFERMEDAD AUTOINFLAMATORIA Y SU RESPUESTA A ANAKINRA

J. González Moraleja<sup>1</sup>, M. García Butenegro<sup>1</sup>, A. Lizcano<sup>1</sup>, M. Rodríguez Cola<sup>1</sup>, C. Navarro<sup>1</sup>, K. Martínez Barroso<sup>2</sup>, E. Tejada Pérez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. <sup>2</sup>Servicio de Oncología. Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo.

### Resumen

**Objetivos:** Describir la presentación clínica y la evolución de 3 casos de diferentes enfermedades autoinflamatorias y su respuesta al tratamiento.

**Métodos:** Caso 1: varón de 73 años diagnosticado de fiebre mediterránea familiar, con ingresos de repetición por episodios de fiebre alta, de 24-48 h de duración, con dolor abdominal e hipotensión. Los episodios se repiten cada 7-10 días y no han disminuido con colchicina. A lo largo de su evolución ha presentado poliserositis. Ha sido sometido a tres laparotomías previas. la VSG de 110 y la proteína C reactiva de 320. Estudio de autoanticuerpos negativo. Los últimos 12 meses los brotes son cada vez más intensos y frecuentes. Precisa ingresar 3-4 veces/mes. Se decide iniciar tratamiento con anakinra. Caso 2: mujer de 33 años, desde su infancia presenta episodios repetidos de fiebre de unos 4-7 días de duración, dolor abdominal, náuseas y vómitos, aftas orales y genitales. Con los brotes tiene adenopatías dolorosas que son reactivas. El estudio de autoanticuerpos fue negativo. Tiene una elevación de la IgD, y en el estudio genético se constata que es heterocigota compuesta para dos mutaciones de la enzima mevalonatoquinasa. Estaba siendo tratada con AINES y en ocasiones esteroides, con poca mejoría. Se ve incapaz de llevar una vida laboral normal. Se decide iniciar tratamiento con Anakinra a dosis de 1 mg/kg. Caso 3: mujer de 18 años que viene presentando desde los 10 años, episodios de fiebre de unos 5 días de duración que se acompañan de adenopatías en el cuello con los episodios febriles y dolor de garganta. El estudio de autoacs. fue negativo. Se constata una PCR y VSG elevadas. Su cifra de IGD está elevada. El estudio genético demuestra mutaciones compatibles con TRAPS.

**Resultados:** Caso 1: desde la primera dosis observa una gran mejoría, desaparición rápida de la fiebre y del dolor abdominal. No ha vuelto a precisar ingreso. Tras 5 años de tratamiento lleva una vida normal. La PCR es ahora de 12 y la VSG de 30. No ha presentado ningún efecto adverso. Ha sido preciso elevar la dosis de anakinra hasta los 200 mg los días pares, diarios alternando con 100 mg los impares. Caso 2: desaparición del dolor abdominal, de la fiebre y disminución de tamaño de las adenopatías desde la primera dosis de anakinra. La VSG y la PCR han disminuido hasta su práctica normalización. Durante el primer mes del tratamiento presentó irritación local de la piel en el lugar de la inyección. No hemos observado una disminución del número de brotes. En los dos últimos años ha dejado de ser tratada con anakinra y participa en la actualidad de un ensayo clínico con un agente biológico. Caso 3: sus manifestaciones han sido menos graves y se ha controlado solo con AINES.

*Discusión:* Las fiebres periódicas comparten la existencia de mutaciones genéticas que llevan a una alteración en la función de las proteínas que regulan la cascada que constituye el inflamasoma y que actúan sobre la caspasa 1, enzima convertidora de la interleukina1. Como resultado se produce, una elevación de la interleukina1, lo que podría ser responsable de la mayoría de las manifestaciones clínicas. El bloqueo de los receptores de la interleukina1 puede lograr una mejoría clínica en estos casos, tal como se ha observado en dos de los casos que presentamos.

*Conclusiones:* 1. El tratamiento con anakinra mejoró rápidamente los brotes en dos de los tres casos de fiebre periódica que presentamos. 2. En el caso del TRAPS las manifestaciones clínicas han sido más benignas y se ha controlado bien solo con AINES.