Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):639

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

IF-088 - SINE ESCLERODERMIA: ¿UNA ENFERMEDAD INFRADIAGNOSTICADA?

A. Martínez-Vidal, M. Freire, I. Villaverde, C. Vázquez-Triñanes, A. Sousa-Domínguez, A. Soto-Peleteiro, A. Argibay, A. Rivera

Unidad de Trombosis y Vasculitis. Hospital Xeral de Vigo. Vigo (Pontevedra).

Resumen

Objetivos: La esclerosis sistémica (ES) es una conectivopatía de causa desconocida, con manifestaciones clínicas heterogéneas y evolución crónica y progresiva. Existe un subtipo sin afectación cutánea denominado esclerodermia sine esclerodermia (ES-se) que produce dificultades y retraso en el diagnóstico empeorando el pronóstico. El objetivo de este estudio fue analizar las características demográficas, clínicas y analíticas de los pacientes afectos de ES-se de nuestra cohorte.

Métodos: De forma retrospectiva se analizaron los pacientes diagnosticados de ES en nuestro centro entre 1990 y mayo de 2015, seleccionando aquellos con ES-se. Se recogieron las características demográficas, manifestaciones clínicas, el tratamiento y evolución en estos pacientes.

Resultados: De los 106 pacientes diagnosticados de ES en ese período, tan sólo 5 pacientes (4,7%) tenían una ES-se. Todos ellos eran mujeres con una edad media de 51 años. 3 pacientes (60%) tenían asociado un hipotiroidismo autoinmune y otra un síndrome poliglandular autoinmune. Una paciente (20%) era hipertensa, otra era fumadora y otra padecía dislipemia. Ninguna presentaba historia de exposición a tóxicos. El tiempo medio de retraso en el diagnóstico fue de 10 años. En 3 pacientes el diagnóstico previo había sido fenómeno de Raynaud primario, en otra HTP esencial y en la última síndrome poliglandular autoinmune. 2 de los diagnósticos de ES-se fueron realizados en 2006 (coincidiendo con la apertura de nuestra consulta monográfica de enfermedades sistémicas autoinmunes) y los otros en 2010, 2011 y 2013. El síntoma de derivación en 4 (80%) de las pacientes fue el fenómeno de Raynaud (FR), que estuvo presente en todos los pacientes a lo largo del seguimiento. Sólo 1 paciente (20%) presentó úlceras, 2 (40%) esofagitis y 1 tendinopatía. 1 paciente (20%) HTP confirmada por cateterismo cardíaco derecho. Todas presentaban positividad para ANA, 80% con patrón centromérico. Se realizó capilaroscopia en 4 pacientes (80%), siendo en todas patológica (3 patrón activo y 1 patrón temprano de Cutolo). Se realizó espirometría en 4 enfermas (80%) presentando alteración de la difusión en 3 de ellas. El ecocardiograma transtorácico fue patológico en 3 (60%) (1 ductus arterioso permeable, 1 HTP y 1 valvulopatía). En cuanto al tratamiento, 3 pacientes (60%) se trataron con calcio-antagonistas y 2 (40%) recibieron bosentan, sin presentar ninguna de ellas efectos adversos graves. 2 pacientes (40%) desarrollaron una esclerosis limitada, a los 9 y 4 años del diagnóstico respectivamente. La enferma con HTP falleció a lo largo del seguimiento de insuficiencia cardiaca congestiva de predominio derecho.

Discusión: La ES o esclerodermia es una enfermedad autoinmune sistémica en la que tras una

alteración endotelial se produce un depósito de colágeno excesivo que puede alterar la función de casi cualquier órgano. En el caso del subtipo ES-se, no se produce afectación a nivel cutáneo, clásicamente relacionado con la enfermedad. Después del FR, prácticamente universal, la forma de presentación más frecuente en la literatura es la disnea, encontrándose afectación pulmonar en el 66% de los casos, en forma de HTP, alteración en las pruebas de función respiratoria o EPID. En nuestra serie encontramos alteración en la difusión en el 75% y un caso de HTP. Todos los diagnósticos de ES-se de nuestra serie fueron realizados desde la instauración de nuestra consulta monográfica de enfermedades autoinmunes en la que se han implementado algoritmos diagnósticos específicos para patologías como el FR.

Conclusiones: El diagnóstico de ES-se resulta difícil al faltar la manifestación cardinal de la ES, la cutánea. El síntoma de inicio más frecuente es el FR, por lo que incluir este síntoma en la anamnesis y establecer vías de screening en pacientes con FR con determinación de ANAs y capilaroscopia periungueal es de gran importancia para una detección temprana que favorezca un mejor pronóstico.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.