



## IF-007 - ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS EN UN HOSPITAL COMARCAL

D. Mosquera Hinojoza, P. Marchena Yglesias, J. Burillo Lorente, C. Paytubí, E. Rovira, A. Cañete Crespillo, L. Muñoz, X. Martret Redrado

Medicina Interna. Parc Sanitari Sant Joan de Déu. Sant Boi de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Objetivos:** Describir casos de enfermedades autoinflamatorias diagnosticadas en el Hospital General Parc Sanitari Sant Joan de Déu de Sant Boi de Llobregat (Barcelona).

**Material y métodos:** Revisión sistemática de historias clínicas del servicio de medicina interna con diagnóstico de enfermedades autoinflamatorias.

**Resultados:** Caso 1. Varón de 43 años, fumador y sin otros factores de riesgo, que a raíz de presentar desde el 2009, fiebre prolongada en brotes asociado a dolor abdominal difuso y pérdida ponderal, requirió estudio en nuestro servicio por síndrome febril prolongado. En marzo del 2010, se confirma mutación del gen FMF (MEFV) positiva en heterocigosis, con presencia de mutación p.Ile-591Thr en uno de los dos alelos, concluyendo el diagnóstico de fiebre mediterránea familiar. Desde entonces tratado con colchicina. Caso 2. Mujer de 41 años conocida en nuestro servicio desde el 2011 a raíz de periodos semanales y recurrentes de fiebre, artritis y lesiones cutáneas urticariformes. Tras estudio completo, despistaje de enfermedad autoinmune y realización de tests genéticos, fue diagnosticada de fiebre mediterránea familiar. Realizó diferentes tratamientos con escasa respuesta y en la actualidad nos hemos planteado iniciar Anakinra. Caso 3. Mujer de 39 años, sin antecedentes patológicos de interés que fue derivada a la consulta de medicina interna desde atención primaria en el 2012 por episodios de angioedemas, urticaria generalizada y períodos recurrentes de cuadros febriles. Al inicio presentaba IgE elevada y ANAs positivos 1 en 160. Tras descartar enfermedad autoinmune y al realizar estudio genético, resultó ser positiva para mutación heterocigota en MEFV, por tanto fue diagnosticada de fiebre mediterránea familiar. Sigue tratamiento con colchicina con adecuada respuesta. Caso 4. Mujer de 36 años con síndrome de Sjögren, enfermedad celíaca, tiroiditis de Hashimoto y episodios de parotiditis recurrentes. Derivada desde atención primaria el 2014. Presentó lesiones herpetiformes y púrpura cutánea en abril 2012. Refería además tenosinovitis y febrícula dos meses atrás. Ante la presencia de múltiples enfermedades sistémicas, se realizó un estudio de enfermedades autoinflamatorias, objetivando una mutación heterocigótica para síndromes periódicos asociados a criopiridinas tipo Muckle-Wells, del gen MVK responsable del síndrome Hiper IgD.

**Discusión:** Actualmente tenemos 4 casos de enfermedad autoinflamatorias diagnosticados mediante test genéticos: 3 de los casos son de fiebre mediterránea familiar y uno de síndrome periódico asociado a criopiridinas tipo Muckle-Wells, del gen MVK responsable del síndrome hiper IgD. Las características más comunes de los pacientes es que son jóvenes y presentan cuadros febriles

prolongados con síntomas sistémicos que inicialmente hacen pensar en enfermedad autoinmune, pero que un completo estudio con autoanticuerpos no suele ser concluyente, de ahí que se realicen tests genéticos en busca de enfermedades autoinflamatorias.

*Conclusiones:* Hemos de pensar en las enfermedades autoinflamatorias en cuadros febriles prolongados sin diagnósticos claros a los que se asocian signos y síntomas sugestivos de enfermedades sistémicas.