

SERIE DE CASOS DE SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS EN EDAD ADULTA



Garvín Grande N¹, Turiel Hernández P¹, Beladiez Giner M¹, Zamora Ramos MC¹, Alcalde Villar M¹, Silvestre Torner N², Candela Ganoza GE³, Collado Ramos P¹.

¹ Servicio de Reumatología. ² Servicio de Dermatología. ³ Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Severo Ochoa, Av. De Orellana, s/n, 28911, Leganés, Madrid

OBJETIVOS

Descripción de las características clínicas y terapéuticas de una muestra de pacientes adultos con síndromes autoinflamatorios (SAI).

MATERIAL Y MÉTODOS

- Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo.
- Pacientes con alta sospecha clínica de SAI entre 2005 y 2023 de una base de datos hospitalaria.
- El diagnóstico se realizó por criterios de clasificación diagnóstica: Yamaguchi 1992 para enfermedad de Still del adulto, Eurofever 2015 para síndrome TRAPS; o por estudio genético.
- Variables de estudio: sexo, edad y síntomas al debut, edad al diagnóstico, tiempo de demora al diagnóstico, mutación genética, características clínicas, tratamientos recibidos y parámetros analíticos (VSG, PCR, ferritina).
- Análisis estadísticos descriptivos, que se expresaron en media (desviación estándar, DE) o mediana (rango intercuartílico, RIC) para variables continuas; y en frecuencia y porcentajes para variables categóricas.

RESULTADOS

- Se analizaron 8 pacientes, sin predominio de género, con una edad media de 55,5 ± 20,3 años.
- Retraso medio en el diagnóstico final de 5,7 ± 5 años.
- El valor medio fue de 187,1 ± 110 mg/L para PCR, 3,6 ± 5,4 ng/ml para procalcitonina y 95,2 ± 38 mm/h para VSG. La mediana de la ferritina fue de 923,5 ng/mL (329-15410).
- Tratamiento con inhibidores de la interleucina 1 (IL-1) se recogió en la mitad de la población estudiada (4 pacientes). A tres de estos cuatro pacientes se les realizó cambio de fármaco inhibidor de IL-1 de Anakinra a Canakinumab por intolerancia a inyección diaria, en el paciente con debut pediátrico, y por fallo secundario al tratamiento en los otros dos casos.
- El resto de los resultados se muestran en la tabla 1.

TABLA 1. Principales características de los síndromes autoinflamatorios (SAI).

CARACTERÍSTICAS N (%)	STILL (n=3)	FCAS 2 (n=1)	FCAS (n=1)	TRAPS (n=1)	FMF (n=1)	SCHNITZLER (n=1)	TOTAL (n=8)
Debut en edad adulta.	3 (100)	1 (100)	0 (0)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	7 (87,5)
Edad al inicio de los síntomas *	57,7 (± 8,6) *	53	4	20	16	54	40 (± 23,1) *
Edad al diagnóstico	59 (± 7) *	58	19	27	18	66	45,6 (± 20,8) *
Mutación genética	-	__144687.4: c.753C>G p.C4 c > g; p. (Asp100Gly)	-	No realizado	0243.3: c.2177T>C	No realizado	-
Características clínicas.							
Fiebre	3 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	8 (100)
Dolor abdominal	1 (33,3)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (25)
Afectación genital	1 (33,3)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Pericarditis/dolor torácico	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Artralgias	2 (66,6)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	5 (62,5)
Artritis	1 (33,3)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (25)
Mialgias	3 (100)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	5 (62,5)
Rash cutáneo	3 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	1 (100)	7 (87,5)
Edema facial	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	1 (100)	2 (25)
Vasculitis leucocitoclástica	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Aftas orales	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Manifestaciones oculares	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Odinofagia	3 (100)	0 (0)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	5 (62,5)
Adenopatías	2 (66,6)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (37,5)
Esplenomegalia	1 (33,3)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (12,5)
Hepatoespleno-megalia	1 (33,3)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (25)
Fármacos							
Colchicina	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	2 (25)
Corticoesteroides	3 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	1 (100)	7 (87,5)
Metotrexato	2 (66,6)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	4 (50)
Anakinra	1 (33,3)	1 (100)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	4(50)

(*) Valores expresados como media (± desviación estandar).

CONCLUSIONES

Enfatizar la necesidad de estar alerta en el reconocimiento de los SAI del adulto como entidades o procesos que empiezan a ser habituales en el campo de nuestra especialidad. Es importante mantener una elevada sospecha diagnóstica para una identificación y manejo terapéutico precoz ya que las terapias biológicas habituales no son eficaces y solo los inhibidores de la IL-1 suelen conseguir un adecuado control de la enfermedad. Se necesitan más estudios para ampliar el conocimiento de los SAI del adulto que permitan prevenir el desarrollo de complicaciones a largo plazo.