

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades autoinflamatorias sistémicas (SAIDs, por sus siglas en inglés) son enfermedades raras caracterizadas por episodios recurrentes de fiebre, serositis, síntomas gastrointestinales, artritis y/o lesiones cutáneas. En las SAIDs de inicio en adultos, las manifestaciones clínicas suelen ser menos pronunciadas y difieren de las características típicas observadas en pacientes pediátricos. La incidencia y prevalencia de las SAIDs de inicio en adultos es desconocida debido a la variabilidad de los criterios de clasificación y las series poblacionales heterogéneas.

## OBJETIVO

- Nuestro objetivo fue:
- a) estimar la incidencia de las SAIDs de inicio en adultos en una población bien definida
  - b) describir las características demográficas y clínicas
  - c) documentar las variantes genéticas asociadas.

**TABLA.** Datos demográficos, clínicos y de laboratorio de pacientes con SAIDs de inicio en adultos.

	SAIDs de inicio en adultos(n=33)
<b>Características demográficas</b>	
Edad al diagnóstico (años) <i>media±DE</i>	45.2 ± 16.8
Sexo (mujeres), <i>n (%)</i>	15 (45.5%)
<b>Manifestaciones clínicas</b>	
Duración de los síntomas después del diagnóstico (meses), mediana [RIC]	4 [1-24]
Fiebre, <i>n(%)</i>	29 (87.9%)
Exantema cutáneo, <i>n(%)</i>	24 (72.7%)
Úlceras mucocutaneas, <i>n(%)</i>	5 (15.2%)
Artralgias/artritis, <i>n(%)</i>	29 (87.9%)
Oculares, <i>n(%)</i>	8 (24.2%)
Pleuropericarditis, <i>n(%)</i>	5 (15.2%)
Neurológicas, <i>n(%)</i>	5 (15.2%)
Gastrointestinales, <i>n(%)</i>	10 (30.3%)
Astenia, <i>n(%)</i>	28 (84.8%)
Síndrome constitucional, <i>n(%)</i>	12 (36.4%)
Linfadenopatías <i>n(%)</i>	11 (33.3%)
Síndrome de activación de macrófagos <i>n(%)</i>	0 (0%)
<b>Parámetros de laboratorio</b>	
PCR (mg/dL), mediana [RIC]	45 [10-93]
VSG (mm/1ª hora), mediana [RIC]	45 [10-63]

## MÉTODO

Incluimos a todos los pacientes diagnosticados con SAIDs de inicio en la edad adulta (≥16 años) entre enero de 2000 y diciembre de 2024 en un hospital de referencia del norte de España. Los pacientes fueron clasificados según los criterios de Yamaguchi y/o Fautrel para la enfermedad de Still del adulto (AOSD, por sus siglas en inglés) y los criterios de clasificación Eurofever/PRINTO para las demás SAIDs. Las tasas anuales de incidencia se estimaron en casos por cada 100 000 habitantes.

## RESULTADOS

Incluimos a 33 pacientes (15 mujeres/18 hombres; edad media: 45.2 ± 16.8 años). La incidencia media anual fue de 0,46 casos por cada 100 000 habitantes y la prevalencia fue de 11 casos por cada 100 000 habitantes. Los pacientes se clasificaron como (Figura): AOSD (n=16), síndrome periódico asociado a criopirina (CAPS, n=5), síndrome de fiebre recurrente no diferenciada (SURF, n=3), fiebre mediterránea familiar (FMF, n=2), síndrome de artritis piógena esteril, pioderma gangrenoso y acné (PAPA, n=2), síndrome YAO (n=2), VEXAS (n=2) y síndrome de Schnitzler (n=1). Las características demográficas y clínicas se resumen en la Tabla. Las manifestaciones más comunes fueron fiebre recurrente (87.9%), artralgia/artritis (87.9%), astenia (84.8%) y exantema (72.7%). El tiempo medio desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico fue de 4 [1-24] meses. Se identificaron variantes genéticas en los siguientes genes: NLRP12 (n=3), NOD2 (n=2), NLRP3 (n=2), MEFV (n=2), PSTPIP1 (n=2), UBA1 (n=2), WDR1 (n=1), TNFAIP3 (n=1), BTD (n=1), SCL40A1 (n=1), SLC29A3 (n=1), NLRC4 (n=1).

## CONCLUSIÓN

Durante un periodo de 20 años, encontramos que la incidencia media anual de las SAIDs de inicio en adultos fue de 0,46 casos por cada 100,000 habitantes, con una prevalencia de 11 casos por cada 100,000 habitantes en una población bien definida del norte de España. Se observó una distribución similar entre géneros. La AOSD fue la condición más común.

**FIGURA.** SAIDs de inicio en adultos (n=33)

