II Simposio Multidisciplinar

Enfermedades Autoinmunes Sistémicas

#multiEAS

Madrid

20-21 enero 2023

NH COLLECTION EUROBUILDING

Libro de CASOS CLÍNICOS

Academia Española de Dermatología y Venereología

SEMI Sociedad Española de Medicina Interna

SEI Sociedad Española de Inmunología

Sociedad Española de Nefrología

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica SEPAR

Sociedad Española de Reumatología

SEPD Sociedad Española de Patología Digestiva

ISBN: 978-84-09-47781-4

Queda prohibida la reproducción total o parcial de los textos y gráficos contenidos en esta publicación, tanto en soportes digitales, electrónicos, mecánicos, como impresos sin previo conocimiento y autorización escrita de los editores.

ÍNDICE

Página

CC-01 MICROANGIOPATÍA TROMBÓTICA SECUNDARIA A DIAGNÓSTICO INICIAL DE LES 7

CC-02 ¿LA NEFROPATÍA ASOCIADA AL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDOS DEBERÍA SER UN CRITERIO PARA SU DIAGNÓSTICO?, A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO 8

CC-03 UNA PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL SÍNDROME DE SJÖGREN 9

CC-04 ESCLEROSIS SISTÉMICA Y POLIANGEITIS MICROSCÓPICA EN CONTEXTO DE SÍNDROME ASIA 10

CC-05 VASCULITIS ASOCIADA A ANCA (VAA) EN PACIENTE CON NEUMOPATÍA INTERSTICIAL NO ESPECÍFICA (NINE). CASO CLÍNICO COMPLEJO. USO DE AVACOPAN 11

CC-06 AUTOANTICUERPOS ANTI-MDA-5, TIF1-Γ Y PL-7 TRAS INFECCIÓN POR SARS-COV-2 12

CC-07 SÍNDROME BEHÇET-LIKE ASOCIADO A HAPLOINSUFICIENCIA DE A20 13

CC-08 HIPERCALCEMIA Y FRACASO RENAL: LA IMPORTANCIA DE UN CORRECTO ABORDAJE DIAGNÓSTICO 14

CC-09 ESCLEROSIS SISTÉMICA DIFUSA: ¿A GRANDES MALES, GRANDES REMEDIOS? 15

CC-10 ANGIOEDEMA COMO MANIFESTACIÓN DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) 16

CC-11 CUANDO LAS TROMBOSIS SE REPITEN: MUJER CON LES Y SAF 17

CC-12 DEBUT DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO DURANTE EL EMBARAZO 18

CC-13 EFECTO ANTIPROTEINÚRICO DE LOS INHIBIDORES DEL COTRANSPORTADOR TUBULAR 2 DE SODIO-GLUCOSA (ISGLT2) EN PACIENTE CON NEFROPATÍA LÚPICA (NL) 20

CC-14 EL EFECTO DOMINÓ DE LA INMUNOSUPRESIÓN 21

CC-15 EL LABORATORIO EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS 22

CC-16 GLOMERULONEFRITIS RÁPIDAMENTE PROGRESIVA DENTRO DEL ESPECTRO DE LA AUTOINMUNIDAD. LA IMPORTANCIA DE LA FISIOPATOLOGÍA 23

CC-17 LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO ASOCIADO A DÉFICIT SELECTIVO DE IGA Y SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE COMO EJEMPLO DE DESREGULACIÓN INMUNE 25

CC-18 LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO SIN AFECTACIÓN CUTÁNEA. UN RETO DIAGNÓSTICO 26

CC-19 MEGALUPUS Y BELIMUMAB. PODRÁ BELIMUMAB AYUDARNOS A VENCERLO? 27

CC-20 NEFRITIS LÚPICA EN VARÓN DE 81 AÑOS 28

CC-21 PSEUDOOBSTRUCCIÓN INTESTINAL ASOCIADA A ENTERITIS Y CISTITIS LÚPICA: MANIFESTACIONES INFRECUENTES DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO 29

CC-22 RASH MALAR Y UNA BOMBA DE ANTICUERPOS 31

CC-23 ENFERMEDADES SISTÉMICAS Y RIÑÓN 32

CC-24 ESCLEROSIS SISTÉMICA CON DEBUT ATÍPICO ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-FIBRILARINA 33

CC-25 ESCLEROSIS SISTÉMICA: CUANDO EL PROBLEMA ES LA ÚLCERA 34

CC-26 IPAF. LA IMPORTANCIA DE LA SISTEMÁTICA 35

CC-27 LAS APARIENCIAS ENGAÑAN 36

CC-28 SÍNDROME DE CREST: IMPORTANCIA DEL CRIBADO PRECOZ Y DEL MANEJO DE LAS COMPLICACIONES PULMONARES 37

CC-29 TRASTORNOS DE LA PIGMENTACIÓN COMO SIGNO GUÍA DE ENFERMEDADES AUTOINMUNITARIAS 38

CC-30 ¿ASMA, INSUFICIENCIA CARDÍACA... O HAY ALGO MÁS? 39

CC-31 A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO: GLOMERULONEFRITIS PROLIFERATIVA EXTRACAPILAR PAUCIINMUNE 40

CC-32 AFECTACIÓN RENAL EN ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4 (ERIGG4) 41

CC-33 AVACOPAN COMO TRATAMIENTO ADYUVANTE EN VASCULITIS ASOCIADA A ANCA (VAA) 42

CC-34 DISNEA PROGRESIVA DE DIFÍCIL INTERPRETACIÓN 43

CC-35 GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTINFECCIOSA (GNPI) IGA DOMINANTE. CON QUÉ PODEMOS CONFUNDIRLA? SE TRATA IGUAL QUE LA NEFROPATÍA IGA? 44

CC-36 GLOMERULONEFRITIS FIBRILAR (GNF). UTILIDAD DEL DNAJB9 EN LA BIOPSIA RENAL. EFECTO SUMATORIO ANTIPROTEINÚRICO DE RITUXIMAB Y DAPAGLIFLOZINA 46

CC-37 GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGEÍTIS: MEPOLIZUMAB, UNA ALTERNATIVA CON MENOR TOXICIDAD EN UN PACIENTE JOVEN CON UN BROTE GRAVE 48

CC-38 HEMORRAGIA ALVEOLAR DIFUSA COMO DEBUT DE VASCULITIS C-ANCA EN PACIENTE CON NEUMOPATIA DE BASE 49

CC-39 MÚLTIPLES RECAÍDAS DE VASCULITIS ASOCIADA A P-ANCA (VAA). PLASMAFÉRESIS, CICLOFOSFAMIDA, RITUXIMAB Y AVACOPAN. SERÁ LA ÚLTIMA RECAÍDA, GRACIAS A ESTA NUEVA TERAPIA? 50

CC-40 NO TODOS LOS INFILTRADOS PULMONARES SON NEUMONÍA 51

CC-41 PLASMAFÉRESIS EN ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS (EAS). EXPERIENCIA EN NUESTRO SERVICIO EN LOS ÚLTIMOS 4 AÑOS 52

CC-42 RECIDIVA DE VASCULITIS P-ANCA POSITIVA CON HEMORRAGIA PULMONAR EN PACIENTE EN HEMODIÁLISIS (HD). DESAFÍO TERAPÉUTICO 54

CC-43 SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO (SHUA) Y TRATAMIENTO CON RAVULIZUMAB. UNA BUENA OPCIÓN TERAPEÚTICA 55

CC-44 ACROCIANOSIS CON FENÓMENO DE VASCULITIS COMO MANIFESTACIÓN DE UN SÍNDROME VASCULAR ACRAL PARANEOPLASICO (SVAP) 57

CC-45 UN CASO DE VASCULITIS INUSUAL: CUANDO EL REMEDIO PUEDE SER (PEOR QUE) LA ENFERMEDAD 58

CC-46 VASCULITIS CON DOBLE POSITIVIDAD ANTI-MBG Y ANTI-MPO: ¿PELIGROSA SINERGIA A NIVEL RENAL? 59

CC-47 VASCULITIS CRIOGLOBULINÉMICA (VCG) ASOCIADA A VIRUS DE HEPATITIS C (VHC) PESE A RESPUESTA VIRAL SOSTENIDA (RVS). ES EL INMUNOCOMPLEJO EL RESPONSABLE? 60

CC-48 VASCULITIS SISTÉMICA ASOCIADA A HEPATITIS AUTOINMUNE TIPO I 62

CC-49 CEGUERA REVERSIBLE TRAS PLASMAFÉRESIS. UN AUTÉNTICO MILAGRO 63

CC-50 EL SÍNDROME VEXAS: UN NUEVO GRAN SIMULADOR 64
CC-51 ENFERMEDAD DE KIMURA COMO CAUSA DE CAMBIOS MÍNIMOS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO 65
CC-52 FIEBRE, ARTRALGIAS Y EXANTEMA RECIDIVANTES, DE 3 AÑOS DE EVOLUCIÓN 66
CC-53 FIEBRE, EXANTEMA Y CEFALEA EN UNA MUJER DE 48 AÑOS 67
CC-54 SARCOIDOSIS PARECE, ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4 ES: A PROPÓSITO DE UN CASO 68
CC-55 SÍNDROME VEXAS CON DEBUT POR LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO 69
CC-56 DERMATOMIOSITIS ANTI-SAE1/SAE2 POST-VACUNA SARS-COV-2 EN PACIENTE DE 92 AÑOS DERMATOMIOSITIS ANTI-SAE1/SAE2 POST-VACUNA SARS-COV-2 EN PACIENTE DE 92 AÑOS 70
CC-57 DERMATOMIOSITIS Y COLITIS ULCEROSA 71
CC-58 DERMATOMIOSITIS: MÁS ALLÁ DE LA PIEL 72
CC-59 DESENMASCARANDO UNA ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL. ¿ALGO MÁS QUE UNA NEUMONÍA INTERSTICIAL CON CARACTERÍSTICAS AUTOINMUNES? 73
CC-60 LA COLABORACIÓN MULTIDISCIPLINAR CLAVE EN LA RESOLUCIÓN DE UN CASO DE DEBILIDAD MUSCULAR 74
CC-61 MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA SERONEGATIVA: ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA 75
CC-62 MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA: UN RETO TERAPÉUTICO 76
CC-63 SÍNDROME ANTISINTETASA CON ANTI-JO1. ¿SON ÚTILES LOS ANTICUERPOS EN EL SEGUIMIENTO? 77
CC-64 SÍNDROME ANTISINTETASA: UN RETO DIAGNÓSTICO 78
CC-65 TODO EN UNO: A LA SOMBRA DE UN ÓRGANO 79
CC-66 ¡NO SIEMPRE ES SARCOIDOSIS! 80
CC-67 LO QUE SE ESCONDE DETRAS DEL ICTUS. A PROPÓSITO DE UN CASO 81
CC-68 MANEJO COMPLEJO DE LA SARCOIDOSIS DEBIDO A COMORBILIDADES: LINFOMA Y FIBROSIS HEPÁTICA 82
CC-69 SARCOIDOSIS SISTÉMICA CON AFECTACIÓN RENAL INCIDENTAL EN UN SÍNDROME NEFRÓTICO ASOCIADO A NEFROPATÍA DIABÉTICA 83
CC-70 BIOPSIA DE GLÁNDULA SALIVAR MENOR EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE SJÖGREN 84
CC-71 PSEUDOTUMOR INFLAMATORIO ORBITARIO COMO POSIBLE MANIFESTACIÓN DE UN SD SJÖGREN 85
CC-72 VASCULTIS CRIOGLOBULINÉMICA SECUNDARIA A SÍNDROME DE SJÖGREN 86
CC-73 OTRA CARA DEL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO. UNA CUESTIÓN DE TIEMPO 87
CC-74 PLAQUETOPENIA ASOCIADA A SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO NEONATAL 88

Casos
CLÍNICOS

CC-01

MICROANGIOPATÍA TROMBÓTICA SECUNDARIA A DIAGNÓSTICO INICIAL DE LES

Dora Angélica Varillas Caso, Miguel Ángel González Martínez, María Ramírez Gómez.
Hospital Universitario de San Cecilio de Granada, Granada.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico es una enfermedad autoinmune y crónica, destacando su afectación multisistémica, siendo fundamental la sospecha clínica para la orientación de tratamiento, pues suele presentar un peor pronóstico en jóvenes en comparación con los adultos. La nefropatía lúpica aumenta la morbimortalidad del LES, por lo cual es importante un diagnóstico temprano y tratamiento precoz, además el LES al inducir a daño endotelial se puede asociar con una microangiopatía trombótica que aumenta la mortalidad comparada a una presentación única de LES.

Caso clínico

Mujer de 26 años, sin antecedentes patológicos de interés. Acude a Urgencias refiriendo principalmente astenia, mialgias, artralgias, aftas bucales y fiebre cuantificada (38ºC) de 2 meses de evolución. En el estudio analítico destaca aumento de reactantes de fase aguda (PCR, VSG) y signos de hemólisis por lo que se decide ingreso para estudio. En las pruebas complementarias realizadas durante el ingreso destacaba, presencia de pancitopenia con función renal conservada; serología para virus negativas. Anticuerpos ANA, ENA, ANCAs positivos con títulos muy elevados (antiDNA 28.000 UI/mL), consumo de complemento (C3 y C4) y sedimento urinario con proteinuria. Ante la sospecha clínica de LES se inició tratamiento con corticoides e inmunoglobulinas, sin embargo, al no evidenciar mejoría se añadió Ciclofosfamida. Durante su ingreso presentó empeoramiento clínico y analítico; con deterioro de la función renal (creatinina de 2,6 mg/dl) asociado a sensación disneica, confirmándose hemorragia alveolar, siendo necesario monitorización en Cuidados Intensivos (UCI) y plasmaféresis. Evolución inicial desfavorable con reingreso precoz en UCI por edema agudo de pulmón secundario a nueva hemorragia alveolar precisando IOT y VMI, deterioro de función renal (creatinina 2.16 mg/dL) con presencia de hematuria e hipertensión arterial de difícil control terapéutico, se realizó ecocardiografía que evidenció sobrecarga de volumen; precisando reinicio de plasmaféresis (18 sesiones en total) y hemodiálisis por situación cardiorrenal. Tras estabilización de la paciente finalmente se realiza biopsia renal con diagnóstico de: *glomerulonefritis predominantemente proliferativa mesangial con muy leves signos de actividad (hipercelularidad leve, focal y segmentaria) en contexto de nefritis lúpica*. *Cambios focales glomerulares y vasculares en probable relación con microangiopatía trombótica en evolución*. Finalmente, es dada de alta hospitalaria con revisión en CCEE de Nefrología (creatinina 1.2mg/dL) añadiéndose tratamiento con Eculizumab, presentando adecuada respuesta clínica al mismo.

Discusión

Se presenta el caso de debut de LES y afectación microangiopática secundaria (datos de hemólisis al ingreso), siendo una forma clínica no tan clásica junto a una evolución tórpida con múltiples complicaciones sistémicas que precisaron diversas pautas inmunosupresoras y tratamiento de soporte.

Conclusiones

Ante la presentación de síntomas, signos, sospecha clínica y analítica de LES es esencial realizar un diagnósitico diferencial de enfermedades autoinmunes. A pesar de los importantes avances del tratamiento médico en el Lupus, la plasmaféresis continúa siendo un método imprescindible en los casos graves, ya que es una herramienta de gran ayuda en casos refractarios a tratamiento eliminando inmunocomplejos y anticuerpos presentes, así como en determinadas complicaciones. La biopsia renal juega un papel fundamental en el diagnóstico de LES con afectación renal.

CC-02

¿LA NEFROPATÍA ASOCIADA AL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDOS DEBERÍA SER UN CRITERIO PARA SU DIAGNÓSTICO?, A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Pablo Pérez Romero, Katherine Peña Ordoñez, Alicia Luna Aguilera, Gema Montilla Cosano, Cristina Andrades Gomez, Manuel López Mendoza.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

El Síndrome Antifosfolípido (SAF) es una enfermedad autoinmune caracterizada por eventos trombóticos, complicaciones obstétricas y anticuerpos antifosfolípidos (aFL). Se describe como SAF primario en ausencia de otra enfermedad autoinmune. Existen unos criterios diagnósticos de SAF en 2004, revisados sobre los criterios de Sapporo de 1999, en el 11º Congreso Internacional de Anticuerpos Antifosfolípidos. Estableciéndose el diagnóstico con un criterio clínico y uno de laboratorio, un evento trombótico arterial y/o venoso, el antecedente de pérdidas fetales, partos prematuros o de abortos espontáneos y/o la presencia de Anticoagulante Lúpico (AL), Anticardiolipina (aCL) y/o de Anti-B2GPI.

Sin embargo, existe manifestaciones clínicas y de laboratorios no incluidos como criterios de SAF. En el 14º Congreso Internacional de Antifosfolípidos se valoró la posible inclusión como criterio de manifestaciones, en base al grado de evidencia y los resultados clínicos, estando entre estas la Nefropatía asociada a SAF (NSAF). Esta se presenta de modo insidioso con hipertensión arterial (HTA), disminución de tasa de filtrado glomerular (TFG) con proteinuria y/o hematuria, o bien de modo agudo con Microangiopatía Trombótica (MAT) asociada o no con la afectación de otros órganos denominándose como Sd. Antifosfolípido Catastrófico (SAFC). Su prevalencia está infraestimada al no tenerse en cuenta su diagnóstico en pacientes sin diagnóstico de SAF o por su histología inespecífica.

Caso Clínico

Varón de 36 años remitido a Nefrología por insuficiencia renal, con el diagnóstico a los 30 años de HTA, insuficiencia mitral y de Enfermedad Renal.

En estudio en Nefrología destacaba una función renal con creatinina de 2.09 mg/dl con proteinuria de 3,1 gr en orina de 24 horas sin alteraciones urinarias. Trombopenia de 85.000/mm3 y alargamiento de TPTA de 57 sg, sin consumo del complemento y estudio ANA positivo con Anti-DNA negativos y aFL con triple positividad para aL, aCL y Anti- β2GPI.

Biopsia renal con patrón membranoproliferativo con trombos en capilares glomerulares con depósito de IgM y C1q (1+/3+) e hiperplasia fibrointimal (HFI). Con el diagnóstico NSAF se inicia tratamiento con antiagregación y anticoagulación con resolución de la trombopenia con disminución de la proteinuria y estabilidad de función.

Discusión

Con la afectación renal, trombopenia y ANA positivo nos hizo pensar como primera posibilidad en una Nefropatía Lúpica. Con los hallazgos histológicos no cumplía criterios de LES según Systemic Lupus International Collaborating Clinics (SLICC). Con aFL positivos, pero sin diagnóstico SAF, presentaba 3 criterios no incluidos como clasificatorios de SAF.

La presentación clínica insidiosa con HTA con deterioro de función renal conllevo a un gran retraso en su diagnóstico. La histología demostró datos agudos con MAT y lesiones crónicas en forma de HFI. Con anticoagulación oral resultó en una mejoría de la trombopenia y la proteinuria.

Conclusión

La NSAP tiene una forma de presentación clínica muy variada y una histología inespecífica que implica un diagnóstico tardío que condiciona peores resultados clínicos. A pesar del impacto en el SAF aún no se reconoce como criterio clasificatorios diagnóstico, por lo que es necesario que se reevalúe su inclusión como criterio clasificatorio diagnóstico.

CC-03

UNA PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL SÍNDROME DE SJÖGREN

Janire Malave Calzada[1], Delia Fernandez Lozano[2].

[1]Hospital Virgen del Puerto, Plasencia; [2]Hospital de Mérida, Mérida.

Introducción

El síndrome de Sjögren es una enfermedad autoinmune sistémica caracterizada por un infiltrado linfoplasmocitario de las glándulas exocrinas, que suele presentarse generalmente con clínica de sequedad ocular y/o oral, además de otras manifestaciones extraglandulares como son la articular, pulmonar o cardíaca entre otras.

Caso clínico

Varón de 79 años que consulta por artralgias de ritmo inflamatorio en manos de seis meses de evolución, asociado a fenómeno de raynaud. Además, trabaja en una cantera de sílice y refiere asociar disnea de moderados esfuerzos, que en los últimos meses se había acompañado de tos seca. A la exploración presentaba sinovitis de 2-3º metacarpofalángicas derechas, con una auscultación pulmonar normal. En la analítica destacaba una discreta elevación de proteína C reactiva en 7 mg/L y de inmunoglobulina G, en 3.491 mg/dL, sin pico monoclonal. Los anticuerpos antinucleares fueron positivos, con especificidad para anti Ro 52 y 60, así como factor reumatoide levemente elevado (25 UI/ml). A pesar de que las pruebas de función respiratorias fueron normales, se amplió estudio mediante TAC de tórax de alta resolución donde se observaron adenopatías mediastínicas e hiliares calcificadas junto con un patrón micronodular bilateral de predominio en lóbulos superiores. En la ecografía articular presentaba distensión capsular en escala de grises a nivel de ambas articulaciones radiocarpianas y 2-3º metacarpofalángicas derechas, con captación de señal doppler grado I. Se completó el estudio con una biopsia de glándulas salivares menores obteniéndose dos fragmentos con agregados linfoides de más de 50 linfocitos por campo. Por todo lo anterior, se diagnosticó al paciente de síndrome de Sjögren primario (xeroftalmia, sinovitis, anti-Ro positivos y biopsia de glándulas salivares). Por otro lado, el cuadro de afectación pulmonar resultó ser finalmente una silicosis tras los resultados de anatomía patológica de una fibrobroncoscopia realizada por el servicio de neumología. Se inició tratamiento con prednisona 5 mg diario obteniéndose una resolución de la sinovitis, y sin progresión de la patología pulmonar asociada.

Discusión

Las artralgias como motivo de consulta en lugar de la sequedad ocular característica del Síndrome de Sjögren puede dificultarnos su diagnóstico a pesar de ser la manifestación extraglandular más frecuente, por lo que es fundamental realizar un correcto diagnóstico diferencial. En este caso fue la autoinmunidad junto con la elevación de la inmunoglobulina G, lo que nos hizo sospechar de un posible síndrome de Sjögren. Además, la afectación pulmonar está presente en hasta el 25% de los pacientes, por lo que es fundamental sospecharlo en pacientes con clínica compatible (tos seca), o auscultación pulmonar típica (crepitantes secos).

Conclusiones

El Síndrome de Sjögren no siempre se presenta como síndrome seco, por lo que es importante saber diferenciar las artalgias mecánicas de las inflamatorias a la hora de sospechar una patología autoinmune como causa de ese síntoma, así como valorar las alteraciones analíticas que puedan orientarnos más hacia una patología reumatológica asociada. A pesar de poder presentar enfermedad pulmonar intersticial, no hay que olvidarse de otras etiologías como fue en nuestro caso la silicosis, siendo para ello fundamental la anamnesis dirigida.

CC-04

ESCLEROSIS SISTÉMICA Y POLIANGEITIS MICROSCÓPICA EN CONTEXTO DE SÍNDROME ASIA

Claudia Carrera Muñoz, Jorge González Rodríguez, Elías Jatem Escalante, Carina Rodríguez Luque, Ana Isabel Abó Rivera, Jordi Roig Cárcel, María Luisa Martín Conde, Alfons Segarra Medrano.

Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

Introducción

El síndrome autoinmune inducido por adyuvantes (ASIA), engloba un amplio espectro de enfermedades autoinmunes que se desencadenan tras la exposición a sustancias con actividad adyuvante. La relación entre los implantes mamarios de silicona y el síndrome ASIA se ha estudiado de forma extensiva, con resultados discordantes.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 45 años que se sometió a una mamoplastia de implantes de silicona con 40 años. Tres años más tarde presentó rotura del implante derecho. A los 44 desarrolló sintomatología de astenia, poliartralgias, fenómeno de Raynaud y alteraciones capilaroscópicas, diagnosticándose de esclerosis sistémica. Inició tratamiento con prednisona oral y metotrexate, que discontinuó por intolerancia digestiva. La paciente consultó por edema de extremidades inferiores, oliguria e hipertensión severa de dos semanas de evolución. Analíticamente presentaba fracaso renal agudo (Cr 17 mg/dl), acidosis metabólica e hiperkalemia, precisando hemodiálisis urgente. También se objetivó positividad de p-ANCA anti-MPO (97 UI/ml), con negatividad de anticuerpos anti-MBG. Se realizó TAC toraco-abdominal mostrando derrame pleuro-pericárdico y nódulos en región axilar y cadena mamaria derechas. Se realizó biopsia renal con diagnóstico anátomo-patológico de glomerulonefritis rápidamente progresiva con microangiopatía trombótica de vaso pequeño e intermedio. En su evolución desarrolló hemorragia alveolar así como taponamiento cardíaco con compromiso hemodinámico. Se trató con bolus de metilprednisolona, rituximab, plasmaféresis y pericardiocentesis, añadiéndose ciclofosfamida IV al persistir la hemorragia alveolar y recidivar el derrame pleuro-pericárdico. Considerando el contexto clínico y sospechándose síndrome ASIA, se realizó una biopsia ganglionar axilar derecha mostrando granulomas de cuerpo extraño con silicona en su interior. Se procedió a extraer ambas prótesis mamarias y tras ello la paciente presentó resolución de la serositis y negativización de los ANCA. Desafortunadamente, la paciente no recuperó función renal y quedó dependiente de hemodiálisis.

Discusión

Existen algunos estudios (desde casos-control a meta-análisis) que no han encontrado una asociación entre el hecho de portar implantes mamarios de silicona y desarrollar enfermedad autoinmune. Sin embargo, un meta-análisis que incluyó 32 estudios, así como un estudio realizado por la FDA con seguimiento de 99993 pacientes con implantes de silicona, describió unas tasas más elevadas de síndrome de sjögren, esclerodermia y artritis reumatoide que en la población general. Las razones por las cuales no se habría encontrado una asociación en estudios previos puede ser debido a, por un lado, el tamaño muestral de los estudios, y por el otro, el hecho de que no se haya podido establecer si existía una exposición sistémica a silicona.

Conclusión

Nuestro caso demuestra una relación cronológica entre una exposición sistémica a silicona confirmada y el posterior desarrollo de dos enfermedades autoinmunes. Sugerimos que el objetivo de estudios futuros se dirija a confirmar una exposición sistémica a de los implantes de silicona con el desarrollo de enfermedad autoinmune.

CC-05

VASCULITIS ASOCIADA A ANCA (VAA) EN PACIENTE CON NEUMOPATÍA INTERSTICIAL NO ESPECÍFICA (NINE). CASO CLÍNICO COMPLEJO. USO DE AVACOPAN

Mari Carmen Prados Soler, Marco Valentín Delgadillo Limón, Nuria García Pablos, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

Las VAA son un grupo de enfermedades autoinmunes sistémicas potencialmente mortales que a menudo se presentan con afectación renal.

El tratamiento de las VAA se asocia con una toxicidad significativa, especialmente debida a los corticoides (CE).

La activación de la vía del complemento juega un papel importante en la patogénesis de las VAA. El avacopan es un potente antagonista de C5aR1. que inhibe los efectos proinflamatorios de C5a, disminuyendo así la migración y activación de los neutrófilos.

Caso clínico

Varón de 47 años, en seguimiento por Medicina Interna desde el año 2010 tras diagnóstico de Síndrome antisintetasa - Neumopatía Intersticial No Específica (NINE) (biopsia pulmonar), por lo que recibió tratamiento con corticoides, ciclofosfamida x 3 meses, seguido de ácido micofenólico.

Durante el seguimiento se han objetivado Ac antiRo52+, Ac anti F-actina y ANCA.

En Abril/2022 presenta fiebre, casi diaria, máximo 38ºC, junto con astenia, hiporexia, pérdida de peso, artralgias, mialgias y tos con expectoración blanquecina.

Ingresa en Mayo/2021, presentando Neumonía por Pseudomona. En TAC de tórax: NINE fibrótica, con claro empeoramiento radiológico. Se descartó tuberculosis pulmonar.

El 23/6/2022 el paciente presenta un Síndrome pulmón – riñón, con Insuficiencia respiratoria aguda – hemorragia alveolar, lesiones purpúricas y artralgias. En analítica, destacan: anemia (precisó transfusión de 2 concentrados de hematíes), fracaso renal agudo (Cr 3,39 mgr/dl), EUA 1549 mgr/gr, Proteinuria 1.68 gr/24h,+ 50 hematíes/c en el sedimento urinario y ANCA – MPO: 805 U/ml.

La biopsia renal mostró Glomerulonefritis necrotizante asociada a ANCA. El estudio neurofisiológico confirmó la existencia de mononeuritis múltiple.

Se inicia tratamiento con Metilprednisolona iv 3 bolos de 500 mgr y luego prednisona oral, Plasmaféresis (un total de 9 sesiones), ciclofosfamida iv 500 mgr (2 dosis), rituximab iv (4 dosis de 645 mgr con intervalos semanal) y avacopan.

Mejoría clínica, presentando 6 meses después Cr 1.54 mgr/dl, EUA 516 mgr/gr, ANCA-MPO: 104 U/ml. Su dosis actual de prednisona es de 5 mgr. Como inmunosupresor de mantenimiento toma ácido micofenólico.

El paciente además recibió tratamiento con Tixagevimab/Cilgavimab por contacto estrecho con caso confirmado SARS-CoV2.

Discusión

El tratamiento actual de las VAA tiene limitaciones: la respuesta es variable, algunos pacientes presentan recaídas y no va dirigido a la causa raíz de la inflamación, desencadenante de la enfermedad. Además, el mantenimiento de los CE largo plazo se asocia a daño orgánico a nivel renal además de otros efectos adversos (hipertensión, diabetes, infección, aumento de peso, afectación ocular,...).

Avacopan actúa directamente sobre la inmunopatogénesis de las VAA, sin interferir en otras respuestas del sistema inmunitario, ayudando así a inducir la remisión. Por otro lado, permite disminuir el uso de CE.

Conclusión

La adición de avacopan al tratamiento estándar de las VAA (CE, Ciclofosfamida y/o Rituximab) contribuye a controlar la actividad clínica, mantener la remisión y minimizar el daño orgánico debido a los efectos adversos de los CE al permitir reducir la dosis de estos fármacos.

CC-06

AUTOANTICUERPOS ANTI-MDA-5, TIF1-Γ Y PL-7 TRAS INFECCIÓN POR SARS-COV-2

Paula Álvarez Romero, Juan Molina Alcaide, Ana Navas Romo, Aurora Jurado Roger.
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción

Las miopatías inflamatorias idiopáticas (MII) son un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por debilidad e inflamación muscular. La detección de autoanticuerpos asociados a miositis (MSA) contribuye a su diagnóstico y clasificación. Múltiples estudios están analizando la posible relación entre la aparición de autoanticuerpos u otros fenómenos autoinmunes, y la infección por SARS-CoV-2 y su vacunación.

Caso Clínico

Varón de 31 años con infección activa por SARS-CoV-2 fue ingresado por disnea y dolor e inflamación de miembros, especialmente inferiores. Las pruebas realizadas durante el ingreso revelaron una tromboflebitis bilateral superficial, que se trató con anticoagulante, diuréticos y corticoides. Al alta, presentó mejoría en los edemas, aunque se agravó la debilidad en extremidades. En los meses posteriores, acudió reiteradamente a urgencias por edematización, debilidad y dolor en extremidades, con dificultad para la deambulación. La administración de diuréticos y dexametasona mejoró solo parcialmente los síntomas. Tras ser derivado a medicina interna por persistencia de los mismos, se realizó estudio de autoinmunidad objetivándose autoanticuerpos por inmunoblot frente a MDA(melanoma differentiation-associated gene)-5 (29 UA), TIF(transcriptional intermediary factor)1-γ (74 UA) y PL(polysaccharide lyase)-7 (105 UA) [Negativo<15]. En el estudio bioquímico únicamente presentó leve elevación de gamma glutamiltransferasa (113 U/L; 5-73), aspartato transaminasa (44 U/L;5-34) y alanina transaminasa (58 U/L;10-49). Ante la sospecha de miopatía inflamatoria que sugerían estos hallazgos, el paciente ingresó de nuevo para completar estudio. En la evaluación, se confirmó la clínica ya existente, y se descartaron lesiones cutáneas, artralgias, tos y disnea. La analítica confirmó la presencia de autoanticuerpos frente a MDA-5 (20 UA), TIF1-γ (58 UA) y PL-7 (71 UA), sin hallazgos significativos en la bioquímica. Las pruebas complementarias realizadas (incluyendo TAC, resonancia magnética, radiografía, eco-doppler y electromiografía/electroneurografía) confirmaron ausencia de hallazgos patológicos, salvo hiperplasia tímica y edema de tejido subcutáneo en MMII. Finalmente, a pesar de presentar autoanticuerpos y debilidad en extremidades sugestivos de miopatía, el paciente fue dado de alta sin un diagnóstico definitivo. Se le pautaron analgésicos y rehabilitación.

Discusión

La presencia de MSA es de gran utilidad para el diagnóstico, clasificación y pronóstico de las MII. Los anticuerpos anti-MDA-5 acompañan a cuadros de dermatomiositis amiopática con afectación pulmonar rápidamente progresiva y los anti-TIF1-γ a dermatomiositis con alto riesgo de neoplasia, frecuentemente asociados a lesiones cutáneas. Los anticuerpos anti-PL-7 (anti-treonil ARNt sintetasa) cursan con síndrome antisintetasa, con afectación muscular severa y pulmonar. La aparición de autoanticuerpos relacionada con el COVID-19 ha sido ampliamente descrita. Entre los mecanismos propuestos como responsables de estos fenómenos están el mimetismo molecular, la exposición de antígenos crípticos secundarios a daño tisular o la afectación muscular directa del virus. Además, MDA-5 es un sensor citoplásmico de RNA viral que induce la expresión de los interferones de tipo I, pudiendo actuar de nexo entre la infección viral y el desarrollo de autoinmunidad.

Conclusiones

La infección por SARS-CoV-2 parece ser responsable de la aparición de novo de autoanticuerpos asociados a fenómenos autoinmunes. Como consecuencia, el seguimiento de estos pacientes podría resultar crítico con el fin de evitar daño asociado a una posible progresión de la enfermedad.

CC-07

SÍNDROME BEHÇET-LIKE ASOCIADO A HAPLOINSUFICIENCIA DE A20

Laura Miguel Berenguel, Ricardo Cuesta Martín De La Cámara, Andrea González Torbay, María Bravo García-Morato, Carmen Cámara Hijón.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

El síndrome autoinflamatorio familiar tipo Behçet o haploinsuficiencia de A20 es una enfermedad monogénica autosómica dominante causada por una mutación en heterocigosis de pérdida de función en el gen *TNFAIP3,* que provoca una actividad deubiquitinasa de A20 deficiente, lo que conduce a un aumento de la señalización de la vía del NF-κB.

Caso clínico

La paciente es una niña de 13 años de edad que comienza al año de vida con infecciones otorrinolaringológicas y bronquitis de repetición, con numerosas tomas de antibiótico y dos ingresos por neumonía. A los 8 años comienza con episodios mensuales de úlceras orales y genitales, además de episodios febriles, artralgias sin signos de artritis y elevación de reactantes de fase aguda. Fue diagnosticada de Síndrome de Behçet, con HLA-B51 negativo pero antecedente familiar (padre debutó a los 18 años con pericarditis y aftas orales y genitales). La paciente inició tratamiento con colchicina, sin controlar los síntomas, observándose una clara mejoría tras comenzar terapia con metotrexato y adalimumab. Al continuar requiriendo antibiótico frecuentemente por infecciones respiratorias, además de abscesos por SAMS, fue derivada al servicio de Inmunología, donde se realizó un estudio inmunológico completo, además de secuenciar el gen *TNFAIP3* para descartar una haploinsuficiencia de A20.

Se detectó la variante c.(635-1)_637delGACA en heterocigosis en el gen *TNFAIP3*, clasificada como patogénica, confirmándose la haploinsuficiencia de A20. No se encontraron alteraciones inmunofenotípicas, manteniendo buenos niveles de inmunoglobulinas, adecuada distribución de subpoblaciones linfocitarias y producción de anticuerpos específicos, siendo el estudio de autoinmunidad negativo.

Dos años después, la paciente comienza nuevamente con episodios frecuentes de aftas orales, con elevación persistente de la SAA, por lo que se suspende el tratamiento con adalimumab y se solicita el uso compasivo de baricitinib. Refiere desde entonces menor frecuencia de aparición de estas lesiones y con menor intensidad, sin episodios febriles, tan solo con artralgias puntuales autolimitadas. Aunque existe un buen control clínico desde el inicio del baricitinib, la SAA permanece elevada.

Discusión

Es necesario descartar una haploinsuficiencia de A20 en pacientes con una clínica compatible con enfermedad de Behçet e historia familiar. Esto va a permitir ofrecer al paciente asesoramiento genético, además de facilitar el abordaje de la patología.

Por otro lado, aunque las infecciones recurrentes están descritas como una de las posibles manifestaciones de la haploinsuficiencia de A20, también se ha descrito algún caso de inmunodeficiencia combinada asociada. Por ello, es importante realizar en estos pacientes un estudio inmunológico completo para descartar una inmunodeficiencia subyacente a la enfermedad autoinflamatoria.

Actualmente no se dispone de ningún medicamento que actúe directamente sobre la señalización del NF-κB, por lo que se emplean fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad, corticosteroides sistémicos y agentes biológicos en base a la experiencia clínica. Recientemente se ha descrito el uso eficaz del baricitinib para el tratamiento de patología refractaria a los tratamientos convencionales.

Conclusiones

Ante una enfermedad de Behçet con antecedentes familiares, se debe descartar la haploinsuficiencia de A20, siendo los inhibidores de JAK son una nueva opción terapéutica para pacientes que no responden a los tratamientos habituales.

CC-08

HIPERCALCEMIA Y FRACASO RENAL: LA IMPORTANCIA DE UN CORRECTO ABORDAJE DIAGNÓSTICO

Alejandro Alonso Bethencourt, Carla Rodríguez Álvarez, María José Reguera Carmona, Desirée Luis Rodríguez, Edduin Miguel Martín Izquierdo, Ángel Nazco, Manuel Macía Heras, Orlando Siverio Morales.

Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Introducción

La sarcoidosis es un trastorno multisistémico de etiología desconocida caracterizado por la acumulación de linfocitos T, fagocitos mononucleares y granulomas no caseificantes en tejidos afectados. La afectación renal ocurre en aproximadamente del 10-50% de los casos e incluye hipercalcemia, nefrolitiasis/nefrocalcinosis y nefritis intersticial (NI) aguda/crónica con o sin formación de granulomas.

Caso clínico

Paciente varón de 60 años, con antecedente de HTA, DM tipo 2, hiperuricemia, AOS severo y esófago de Barret. En noviembre/2019 debuta con síndrome constitucional, polidipsia y poliuria. Consulta al médico de Familia(MAP) en febrero/2020, objetivándose hipercalcemia:15 mg/dl, fracaso renal agudo (AKI) creatinina:4,05 mg/dl. Se remite a nuestro Hospital destacando en pruebas complementarias adenopatías hiliares pulmonares derechas, PTHi normal, déficit calcifediol, proteinuria:300 mg/24h y calciuria:1020 mg/24h, descartándose razonablemente proceso tumoral. Tras sueroterapia, mejoría de función renal (FR) e hipercalcemia, decidiéndose manejo ambulatorio.

En abril/2020, empeoramiento de FR (creatinina:3,76 mg/dl) e hipercalcemia:12,1 mg/dl, por lo que reingresa. En estudio etiológico:VSG:35 mm, ECA:88 U/L, calcifediol:19,7ng/ml,, calcitriol:70pg/ml, quantiferón negativo, proteinuria:390 mg/24h, calciuria:333 mg/24h. Biopsia de ganglio mediastínico: no malignidad ni granulomas epitelioides.

Ante la sospecha de enfermedad granulomatosa (hipercalcemia con ECA y calcitriol elevados) con FR persistente, se realizó biopsia renal: NI crónica pseudogranulomatosa, compatible con sarcoidosis.

Se remite a Reumatología ante diagnóstico de sarcoidosis iniciándose prednisona (60 mg/día) con pauta descendente, y azatioprina 50 mg/día. Se sustituye azatioprina por metrotexato 10mg/semanal por intolerancia digestiva. Actualmente, continúa con esteroides a dosis baja (prednisona 2,5 mg/día) y metrotexato 10 mg/semanal, con creatinina:1,41 mg/dl y calcemia 9,49 mg/dl.

Discusión

Aproximadamente, el 30-50% de los pacientes con sarcoidosis presentan hipercalciuria, y el 10-20%, hipercalcemia. La causa principal es el aumento de la absorción intestinal de calcio por altas concentraciones de calcitriol. En condiciones normales, la conversión de calcidiol a calcitriol ocurre en el túbulo proximal renal a través de la enzima 1-alfahidroxilasa, estando controlado por PTH, FGF-23 y la concentración sérica de fosfato. En la sarcoidosis y otras enfermedades granulomatosas, las células mononucleares activadas en el pulmón y los ganglios linfáticos producen calcitriol de manera independiente a la PTH. En nuestro caso, se sospechó hipercalcemia relacionada con trastorno granulomatoso ante rango PTH normal con ECA y calcitriol elevados, habiéndose descartado otras causas.

La NI relacionada con la sarcoidosis suele presentarse al inicio de la enfermedad. Las manifestaciones urinarias de la NI son relativamente inespecíficas y debe sospecharse si hay AKI y sedimento de orina blando junto con sospecha diagnóstica o diagnóstico establecido de sarcoidosis extrarrenal.

El pilar del tratamiento comprende corticoides (1mg/kg/d durante 6-12 semanas), y en pacientes con NI por sarcoidosis que no pueden tolerar o que no responden a los glucocorticoides, se pueden intentar inmunosupresión con metotrexato, cloroquina, azatioprina.

Conclusión

El enfoque diagnóstico adecuado de la hipercalcemia asociado al fracaso renal agudo ha permitido llegar al diagnóstico de sarcoidosis renal y optimizar el tratamiento, logrando mejoría de FR y corrección de hipercalcemia.

CC-09

ESCLEROSIS SISTÉMICA DIFUSA: ¿A GRANDES MALES, GRANDES REMEDIOS?

Ester Lobato Martínez, Agustín Martínez Sanchís, Raquel García-Sevila.

Hospital General Universitario, Alicante.

Introducción

La esclerosis sistémica difusa es una enfermedad autoinmune de curso rápido y mal pronóstico asociado al diagnóstico tardío y la afectación cardiopulmonar. El trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos puede ser una opción terapéutica en pacientes no respondedores al tratamiento inmunosupresor.

Caso clínico

Mujer de 38 años con esclerosis sistémica difusa (autoinmunidad negativa, antecedente de prótesis mamarias) diagnosticada en 2019, con fenómeno de Raynaud, esclerodermia en tórax, cara y miembros superiores con limitación de la movilidad, úlceras cutáneas, dilatación esofágica con alteración de la motilidad y enfermedad intersticial pulmonar en tratamiento con nintedanib. Tratada inicialmente con ciclofosfamida, modificado a rituximab por progresión. Ingresa en octubre de 2022 por úlcera en segundo dedo de mano derecha e infección respiratoria con neumonía y PCR de VRS positiva.

Se realiza broncoscopia con aspirado y lavado broncoalveolar para descartar microorganismos oportunistas. En el cultivo de esputo y el aspirado crece E. coli. Se diagnostica de neumonía aspirativa por reflujo gastroesofágico, tratada con amoxicilina-clavulánico, e infección por VRS.

En el cultivo del exudado de la úlcera crece Pseudomonas aeruginosa sensible a quinolonas y ceftazidima. Se modifica la antibioterapia a ceftazidima y ciprofloxacino a altas dosis, y ciprofloxacino oral al alta.

Al ingreso la paciente presenta IMC de 14’5 kg/m2, con pérdida de 15 kg en un año por plenitud precoz, vómitos y diarrea. Se inicia suplementación nutricional enteral por desnutrición calórico-proteica grave, ganando 4 kg al alta. Se inicia tratamiento sintomático de la clínica gastrointestinal y se retira temporalmente nintedanib, reintroduciéndose posteriormente.

Se realiza RM cardiaca, con acinesia y fibrosis inferobasal compatible con lesión por isquemia-reperfusión. Se realizan pruebas funcionales respiratorias una vez resuelta la neumonía, con falsa restricción por atrapamiento y descenso moderado de la difusión (60’6%). Se realiza gastroscopia, con dilatación esofágica y esofagitis grado A, hernia de hiato y GAVE incipiente.

Dada la gravedad de la enfermedad a nivel cutáneo, digestivo y pulmonar, se comenta con unidad de referencia para valorar trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos.

Discusión

Aunque se han postulado varias teorías sobre cómo el trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos provoca la remisión de la esclerosis sistémica, se desconoce el mecanismo exacto. Se han publicado tres ensayos clínicos (ASTIS, ASSIST y SCOT) comparando el trasplante autólogo con ciclofosfamida intravenosa en pacientes con esclerosis sistémica difusa.

En estos estudios, el trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos mejora la rigidez cutánea, la calidad de vida y la función pulmonar de los pacientes. Asimismo, previene la aparición de hipertensión pulmonar y afectación cardiaca, pero empeora la función renal y la dilatación esofágica.

Aunque la supervivencia global al final del tiempo de seguimiento favorece al trasplante autólogo, la mortalidad en el primer año puede llegar hasta el 10%, siendo mayor respecto al grupo de ciclofosfamida en dos de los tres estudios. Los pacientes con mayor edad y afectación cardiopulmonar previa presentan mayor riesgo de morbimortalidad.

Conclusiones

El trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos aumenta la supervivencia y la calidad de vida en pacientes con esclerosis sistémica difusa de reciente diagnóstico, rápidamente progresiva y con afectación cardiopulmonar limitada.

CC-10

ANGIOEDEMA COMO MANIFESTACIÓN DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES)

Mònica Angerri Nadal, Guillem Policarpo Torres, Marta Valls Roc, Núria Vilanova Anducas, Antoni Castro Guardiola.
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción

La aparición de angioedema se debe a un aumento de la permeabilidad capilar secundaria a sustancias vasoactivas, principalmente histamina (más común) y bradicinina. El principal regulador de la segunda vía es la esterasa C1-inhibidor y ante su déficit o disfunción, existe una sobreproducción de bradicininas. La alteración de C1-inhibidor puede deberse a causas hereditarias o adquiridas, entre las cuales se encuentran las enfermedades autoinmunes sistémicas.

Caso clínico

Paciente de sexo masculino de 31 años, sin alergias medicamentosas, fumador de tabaco y cannabis y consumidor frecuente de cocaína. Sin otros antecedentes patológicos.

En septiembre 2021, presenta poliartritis de manos con ANA 1/360, siendo el resto de estudio negativo. En abril 2022, ingresa en UCI por angioedema laríngeo que requirió de intubación, atribuyéndose inicialmente a toma de cocaína, y presentó brote de poliartritis, fiebre sin foco y púrpura palpable, histológicamente compatible con vasculitis leucocitoclástica. Analíticamente destacaban anti-DNAds positivos e hipocomplementemia de C3 y C4. Se inició corticoterapia a dosis medias y metotrexato 15mg/semana; pero en agosto 2022, presentó lesiones cutáneas ampollosas en pecho y extremidades, con histología compatible con lupus eritematoso cutáneo agudo ampular, por lo que se añadió micofenolato mofetilo. No obstante, en noviembre 2022 ingresó de nuevo por angioedema laríngeo, vómitos y exantema eritematoso generalizado, con analítica en urgencias que demostró niveles disminuidos de C1q (7mg/dL). A las 24h, se detectaron niveles normales de C1q y niveles y actividad de C1-inhibidor elevados, así como presencia de anti-C1q (3.8mg/dL). Se administró prednisona 120mg y adrenalina con estabilidad inicial pero con recidiva a las 24h, por lo que se administró nuevamente prednisona 1mg/kg y dos dosis de icatibant con resolución del angioedema. Al alta se observaron niveles de C3, C4 y CH50 normalizados (inicialmente muy bajos).

Ante tal cuadro clínico se sospecha de que se trate de un angioedema bradicinérgico inducido por consumo de la vía clásica del complemento secundario a lupus eritematoso sistémico y se ha iniciado tratamiento con rituximab, ante fracaso a fármacos de primera línea.

Discusión

El angioedema como manifestación del LES es raro (<5%), aunque existen casos descritos (Kumar *et al.*, 2018), y cabría realizar diagnóstico diferencial principalmente con el síndrome de urticaria-vasculitis hipocomplementémica (SUVH) (>70% presentan angioedema) (Buck *et al.*, 2012); ambas frecuentemente asociadas. De este modo, se cree que en los angioedemas secundarios a enfermedades autoinmunes podría tener un papel fundamental la presencia de anti-C1q junto con niveles bajos de C1q. En nuestro paciente, el hecho de presentar lesiones cutáneas compatibles con lupus cutáneo agudo y la presencia de anti-DNAds a títulos altos, decantaría el diagnóstico hacia el LES. Así, el uso de rituximab, mediante la depleción de células B y por tanto de autoanticuerpos, podría ser de elección en la remisión de estas formas (Sánchez-Cano *et al.*, 2008). Por otra parte, el uso de icatibant (inhibidor del receptor de bradicinina) podría ser útil en el tratamiento del angioedema agudo refractario a corticoesteroides.

Conclusión

El angioedema puede ser manifestación de algunas enfermedades autoinmunes, como el LES o el SUVH; y podría relacionarse con autoanticuerpos anti-C1q.

CC-11

CUANDO LAS TROMBOSIS SE REPITEN: MUJER CON LES Y SAF

María Teresa Fábregas Ruano, Desirée Victoria Gerez Neira, Rocío Aranda Blazquez.

Hospital del S.A.S. de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera.

Mujer de 72 años con HTA, episodio de HDA tres años antes, dolor articular errático desde los 45 años. Fractura de Colles derecha y de maleolo peroneal derecho 5 años antes.

Ingresa por hematoquecia y astenia. En la anamnesis refiere episodios de eritema malar, artralgias de perfil inflamatorio con algún episodio de artritis de predominio en carpos, metacarpofalángicas e interfalángicas proximales, y aftas orales recidivantes. A la exploración, aftas orales dolorosas en mucosa yugal y lengua, lívedo reticularis en miembros inferiores.

En analítica: Hb 7.2 g/dl, VCM 85 fl, Leucocitos 1500/µl (neutrófilos 800/µl, linfocitos 500/µl), plaquetas 133000/µl. VSG 21 mm/hora, urea 85 mg/dl, creatinina 1.01 mg/dl, GGT 63 U/L, hierro 34 µg/dl, ferritina 235 ng/ml, PCR 8.9 mg/dl. Tiempo protrombina 60 %, tiempo cefalina activado 39.1 segundos, INR 1.44 y fibrinógeno derivado 397 mg/dl. En sedimento de orina, eritrocitos 1267.5/µl, leucocituria y células epiteliales de descamación sin cilindros hialinos. Urocultivo negativo. En orina de 24 horas, creatinina 0.7 g/24h, proteínas 0.37 g/24h. En el estudio de autoinmunidad, ANA positivos a título 1/160 con patrón homogéneo, Anti-Sm y anti-U1RNP positivos a nivel alto, Anti SSA/Ro positivos, Anti SSB negativos, Ac anti MPO 25 UI/mL, ANCAS positivos con título >1/80 con patrón perinuclear, factor del complemento C3 82 mg/dL y C4 4 mg/dL, anticoagulante lúpico positivo (DVV Test 62 segundos), Ac Anticardiolipina IgG 36 GPL e IgM > 100 GPL (ambos positivos a nivel alto) y Antibeta2 Glicoproteína IgG 10 U/mL e IgM >100 U/mL.

La paciente tiene criterios de LES y triple positividad de anticuerpos antifosfolípidos.

En la colonoscopia, áreas de colitis isquémica parcheada hasta íleon. En la biopsia, ulceración y regeneración criptal compatible con colitis e ileitis isquémica en resolución. En TC abdominal, edema de pared de colon derecho y trombosis de la vena mesentérica superior. Se inició tratamiento con HBPM.

La paciente sufre dolor pleurítico en ambos hemitórax y disnea. En la radiografía de tórax, derrame pleural bilateral sin infiltrados parenquimatosos y en AngioTC Tórax, TEP subsegmentario.

Ecocardiogafía sin datos de sobrecarga de VD. Se realizó toracocentesis y en líquido pleural, glucosa 114 mg/dL, proteínas 4.7 g/ dl, LDH 4024 U/L, ADA 39 U/L, pH 7.3, eritrocitos 8160/ µl, células nucleadas 2260/ µl (71% neutrófilos), siendo la determinación de ANA + con título 1/160 y patrón homogéneo, complemento bajo, siendo característico de pleuritis lúpica. Se iniciaron bolos de metilprednisolona 500 mg x 3 días seguidos de prednisona 0,5 mg/kg/día, con desaparición de la clínica y mejoría del derrame pleural.

A pesar de la HBPM, sufre un episodio de amaurosis fugax con pérdida de visión parcial de campo nasal en ojo izquierdo de 15 minutos de duración. En la RMN craneal se muestran lesiones hiperintensas en zona córtico-subcortical de sustancia blanca en ambos hemisferios. Se añade a su tratamiento AAS 100 mg e IGIV, tras lo cual no presenta ningún episodio trombótico más, pero si un episodio de sangrado por ulcera lingual que obliga a retirar antiagregación, sin recidiva del SAF.

CC-12

DEBUT DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO DURANTE EL EMBARAZO

Carla Rodríguez Álvarez, Alejandro Alonso Bethencourt, María José Reguera Carmona, Desiré Luis Rodríguez, Virginia Domínguez Pimentel, Orlando Siverio Morales, Edduin Miguel Martín Izquierdo, Manuel Macía Heras.

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad inflamatoria crónica, autoinmune y de causa desconocida que afecta principalmente a mujeres en edad fértil.

Existen pocos estudios sobre el debut de LES durante el embarazo. Se describe la preeclampsia/eclampsia como la complicación más frecuente de esta entidad.

La probabilidad de exacerbación durante el embarazo se asocia directamente con el grado de actividad lúpica en el momento de la concepción.

El control de la gestación debe realizarse en unidades especializadas de forma multidisciplinar con el fin de detectar de forma precoz las posibles complicaciones.

Caso clínico

Paciente, mujer de 37 años, gestante de 18 semanas que presenta edemas generalizados, proteinuria nefrótica e hipertensión.

Como antecedentes personales destaca una PTI en 2011 (tratamiento con corticoides, inmunoglobulinas y esplenectomía) y brote artrítico en 2015 recibiendo Hidroxicloroquina por 2 meses.

En pruebas complementarias destaca función renal deteriorada en gestante (creatinina pico 1 mg/dl), consumo de C3/C4, hipogammaglobulinemia y albuminuria por orina/24horas de 14g con sedimento activo. Autoinmunidad con ANAs homogéneo nucléolo negativo > 1/1280 y anti-DNAds (+). Estudio de hemólisis negativo y bajo riesgo de pre-clampsia. En las pruebas de imagen se objetiva riñones de aspecto normal y se descarta derrame pericárdico por ETT.

En la exploración física destaca edemas parpebrales, MMII e importante a nivel vulvar.

Se realiza biopsia renal con hallazgos compatibles con nefritis lúpica clase IV. Score NIH modificado. Indice de actividad 12/24. Indice cronicidad 2/12.

Ante el diagnóstico de Síndrome nefrótico en relación con LES en paciente gestante se inicia tratamiento con hidroxicloroquina, bolos de esteroides (500mgx3) con pauta posterior vía oral y Azatioprina a 2mg/Kg/día, asociando tratamiento depletivo con albúmina y heparina a dosis profilácticas.

Discusión

Nos encontramos ante un debut de síndrome nefrótico secundario a nefritis lúpica clase IV en gestante de 18 semanas que recibe tratamiento inmunosupresor inicial con corticoides y azatioprina además de tratamiento depletivo por anasarca. Tras 1 año de seguimiento en consultas y en tratamiento actual con Micofenolato mofetilo a dosis altas (suspensión de Azatioprina tras parto en la semana 36) se encuentra en remisión parcial sin clínica nefrótica y con función renal normal.

Las gestantes con LES tienen un riesgo elevado de desenlaces adversos maternos y fetales, dentro de los que se incluyen mayores tasas de parto pretérmino, muerte fetal, retraso del crecimiento intrauterino, bajo peso al nacimiento, preeclampsia y hemorragia obstétrica.

En este caso, no se produjeron complicaciones a excepción de bajo peso al nacer.

No existen estudios que hayan evaluado el impacto de diferentes esquemas de monitorización en el resultado final del embarazo.

Los fármacos que han demostrado un buen perfil de seguridad son hidroxicloroquina, ácido acetilsalicílico, esteroides sistémicos, antiinflamatorios no esteroideos (primer/segundo trimestre), azatioprina, ciclosporina y heparina.

Conclusión

El debut de LES durante el embarazo no es habitual siendo una condición de alto riesgo con eventos adversos materno-fetales, asociado a los brotes o exacerbaciones, actividad lúpica y a las complicaciones propias del embarazo.

Es importante realizar un diagnóstico precoz, dado que esto condiciona un tratamiento temprano y mejor pronóstico.

CC-13

EFECTO ANTIPROTEINÚRICO DE LOS INHIBIDORES DEL COTRANSPORTADOR TUBULAR 2 DE SODIO-GLUCOSA (ISGLT2) EN PACIENTE CON NEFROPATÍA LÚPICA (NL)

Mari Carmen Prados Soler, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Nuria García Pablos, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

A pesar del tratamiento óptimo con inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRAA), muchos pacientes con enfermedad renal no diabética muestran una pérdida progresiva de la función renal, que se asocia con una proteinuria residual elevada. Por lo tanto, se requieren nuevas estrategias de tratamiento para disminuir aún más la proteinuria y retrasar el deterioro de la función renal.

Existe una sólida evidencia que indica que los iSGLT2, además de reducir la glucemia, ofrecen un efecto cardio y nefroprotector. Estos efectos se deben a un mecanismo hemodinámico (el aumento de la natriuresis normaliza la presión intraglomerular, que da lugar a disminución de la proteinuria) y supresión de la inflamación y la fibrosis, posiblemente a través de la inhibición del SRAA y reducción de la isquemia renal.

Los iSGLT2 se están utilizando actualmente en enfermedades autoinmunes glomerulares/sistémicas para el tratamiento de la proteinuria. En el caso de los pacientes con NL la experiencia es escasa.

Caso clínico

Mujer de 27 años, natural de Bolivia. Antecedentes de HTA, obesidad, hipertiroidismo, LES diagnosticado en 2018 (debut: ANA y antiDNA positivos, artritis, afectación cutánea y microalbuminuria) y TEP con TVP (2020). Tratamiento con hidroxicloroquina, corticoides, metotrexate, olmesartan y acenocumarol.

Remitida a nuestra consulta en Marzo/2021, en esta fecha presentaba proteinuria nefrótica (4.7 gr/24h), microhematuria y función renal normal. Se le realizó una biopsia renal que fue informada de Nefropatía Lúpica tipo III. Se suspendió tratamiento con metotrexato y se asoció ácido micofenólico 360 mgr/12h y enalapril 10 mgr/día, resto del tratamiento igual.

9 meses después persistía la proteinuria (4.5 gr/24h), por lo que se decidió asociar dapagliflozina 10 mgr/día, sin cambios en el resto de los fármacos. 3 meses después la paciente alcanzó nivel de proteinuria de 0.8 gr/24h, manteniendo función renal normal. En la última revisión (Noviembre/2022), proteinuria 0.42 gr/24h. No ha presentado ningún efecto secundario por Dapagliflozina.

Discusión

En pacientes con NL y proteinuria, se recomienda el tratamiento con bloqueo del SRAA, a las dosis máximas toleradas, asegurando una dieta pobre en sodio para optimizar su efecto.

Si no se consiguen los objetivos de proteinuria planteados con el uso de estos fármacos, se sugiere valorar la introducción de iSGLT2.

Recientemente, un ensayo clínico ha demostrado que el tratamiento con iSGLT2 tiene un efecto adicional sobre la proteinuria y en la protección cardiovascular en pacientes tratados con dosis máximas de bloqueo del SRAA en patología glomerular no diabética. Aunque no hay ensayos clínicos específicos en NL, su uso podría considerarse cuando la proteinuria no ha descendido hasta el objetivo establecido.

Conclusiones

- En pacientes con NL en los que persiste la proteinuria residual pese a bloqueo SRAA convencional, una buena estrategia es asociar iSGLT2.
- En pacientes con NL, asociar dapagliflozina a la terapia con IECA/ARAII, reduce significativamente la proteinuria, como en nuestro caso y por tanto el riesgo de desarrollo de enfermedad renal crónica, con un perfil de seguridad favorable.
- El efecto antiproteinúrico de los iSGLT2 es aplicable a una amplia variedad de enfermedades glomerulares primarias y secundarias, entre ella la NL.

CC-14

EL EFECTO DOMINÓ DE LA INMUNOSUPRESIÓN

Juan Mora Delgado[1], Cristina Lojo Cruz[2], María Luisa Fernández Ávila[3], Patricia Jiménez Aguilar[3].

[1]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real; [2]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera; [3]Unidad de Gestión Clínica de Enfermedades Infecciosas. Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real.

Introducción

Las personas con lupus tienen más probabilidades de experimentar infecciones y complicaciones relacionadas con la infección. Esto se debe a que su sistema inmunitario está debilitado tanto por la enfermedad como por la medicación utilizada para tratarla. Las infecciones más comunes incluyen las del tracto respiratorio, la piel y el sistema urinario. El siguiente caso clínico ilustra la relevancia del abordaje precoz de uno de dichos procesos infecciosos en estos pacientes.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un hombre de 58 años, fumador de medio paquete diario, ex-consumidor de cannabis y otras drogas de abuso, incluyendo por vía parenteral. Marmolista, con desarrollo de silicosis asociada. Fue diagnosticado de lupus eritematoso sistémico según criterios EULAR/ACR en junio de 2020. Mal cumplimiento terapéutico, tratado inicialmente con corticoterapia, seguido de azatioprina y luego micofenolato (suspendidos por mal control de la enfermedad e irregular tolerancia). Inició tratamiento recientemente previo al ingreso con Belimumab.

Acudió a urgencias por lesiones vesiculosas dolorosas sugestivas de herpes zóster, que presentaron evolución tórpida a pesar de iniciar tratamiento con aciclovir oral, con extensión de las lesiones y amplia pérdida de solución de continuidad en hombro derecho, región pectoral derecha y región cervical posterior, con exudado (figura 1 [https://drive.google.com/file/d/1QlBguPEh04HD5z4obYGlpzIzjd3-XlgJ/view?usp=sharing]). Refería rascado incluso con cepillo duro por intenso prurito. Hábitos higienico-dietéticos inadecuados.

A nuestra valoración en planta, se recogió muestra de exudado a nivel pectoral, con aislamiento posterior de *Staphylococcus aureus* meticilín sensible. De forma empírica se inició ceftriaxona y clindamicina, modificándose posteriormente de forma dirigida a cloxacilina 2 g cada 4 horas durante un total de dos semanas, junto a curas y uso de apósitos de espuma.

Tras 18 días de ingreso, con mejoría importante de las lesiones y práctica resolución en su totalidad de la pérdida de continuidad, fue alta hospitalaria con seguimiento en nuestras consultas.

Discusión

Staphylococcus aureus es uno de los principales responsable de las infecciones de la piel y los tejidos blandos, como abscesos, forúnculos y celulitis. En pacientes inmunodeprimidos, el desarrollo de dichas infecciones se ve exacerbada tanto en su extensión como en su celeridad de progresión. Otras infecciones, como en este caso fue el virus del herpes zóster, pueden desencadenar sobreinfecciones bacterianas si no se toman medidas higiénico-dietéticas adecuadas. Fuera del contexto agudo, el papel de esta bacteria es relevante. La producción de interferón en las células de la piel está impulsada por el estafilococo. Al mismo tiempo, la ruptura de la barrera cutánea aumenta las posibilidades de colonización por estafilococos y también promueve la actividad de la enfermedad del lupus. La colonización, incluso sin una infección activa, puede aumentar la cantidad de brotes de la enfermedad y las posibilidades de lesión renal.

Conclusiones

La infección cutánea por *Staphylococcus aureus* es una amenaza importante en pacientes con enfermedades autoinmunes sistémicas en situación de inmunosupresión. Es necesaria su prevención y tratamiento precoz en caso de sospecha.

CC-15

EL LABORATORIO EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS

Clara Esteve Cols, Marina Carbonell Prat, Míriam Ruiz Fernández, Miguel Ángel Benitez Merelo.

CLILAB Diagnostics, Vilafranca del Penedès.

Introducción

El Lupus Eritematoso Sistémica(LES) se define como una enfermedad autoinmune crónica de etiología desconocida que se caracteriza por la afectación de múltiples órganos y sistemas que afecta principalmente a mujeres de entre 15 y 45 años.

Las manifestaciones clínicas son variables, des de solo afectación cutánea (Lupus Cutáneo), hasta a afectación sistémica. Las manifestaciones clínicas sistémicas se encuentran recogidas dentro de los criterios clasificatorios de las guías EULAR (*European Alliance of Associations for Rheumatology*) y del Colegio Americano de Reumatología (ACR). Dichas guías establecen como primer criterio la positividad de los anticuerpos anti-nucleares(ANA) a un título de 1:80, a partir del cual se empiezan a valorar las manifestaciones clínicas, que deben de sumar 10 o más puntos para cumplir criterios de LES.

Caso clínico

Mujer de 31 años que acude a urgencias por presentar un cuadro de inicio agudo de malestar general, fiebre, tiritonas, dolor abdominal difuso, cefalea, artralgias, y nauseas sin vómitos ni diarreas.

Como antecedentes patológicos destaca una urticaria crónica inicialmente secundaria al tratamiento con prednisona, pero que ha ido reapareciendo aun en ausencia de corticoterapia.

En la analítica de urgencias se objetiva una bicitopenia con una hemoglobina de 6.7 g/L (12-16 g/L) y 1740 leucocitos/µL (3900-9500 cèl/µL). La paciente es ingressada por síndrome febril a estudio.

En las siguientes analíticas se solicita un concentrado de hematíes el estudio transfusional del cual evidencia un Coombs directo positivo (IgG y C3) y la presencia de un autoanticuerpo. Ante la presencia del autoanticuerpo y las alteraciones analíticas mencionadas, des del laboratorio se amplía un cribaje de autoinmunidad sistémica con la determinación de los ANA.

Los ANAs fueron positivos con un patrón homogéneo a un título de 1:640, con anticuerpos anti-DNA de doble cadena de 1681 CU (<20 CU), confirmados por inmunofluorescencia indirecta (*Crithidia luciliae*) y las siguientes especificidades de ENAs positivas: SSA-52, SSA-60, histonas y nucleosomas.

Ante los resultados sugestivos de LES, se avisa al médico y se reinterroga dirigidamente a la paciente quien refiere la presencia de aftas orales y de nuevas lesiones cutáneas. Ante el diagnóstico probable de LES, se revisan los criterios clasificatorios los cuales suman una puntuación de más de 10 puntos que confirma el diagnóstico de LES.

La paciente inicia tratamiento con hidroxicloroquina y corticoides presentando una clara mejoría de los síntomas. Es dada de alta a los quince días del ingreso.

Discusión

El diagnóstico clínico de las enfermedades autoinmunes sistémicas es complejo y en muchas ocasiones se retrasa hasta que no se excluyen otras posibles causas. Por este motivo, ante un síndrome febril sin un claro foco infeccioso y asociado a alteraciones de alguna de las series hematológicas, es importante incluir una anamnesis dirigida, así como la solicitud de un cribaje de autoinmunidad con la determinación de los ANAs.

En nuestro caso, la ampliación del estudio de autoinmunidad por parte del laboratorio fue clave para llegar al diagnóstico definitivo.

Conclusiones

La interacción entre los facultativos de laboratorio y los clínicos es esencial para un diagnóstico dirigido, eficiente y rápido de los pacientes.

CC-16

GLOMERULONEFRITIS RÁPIDAMENTE PROGRESIVA DENTRO DEL ESPECTRO DE LA AUTOINMUNIDAD. LA IMPORTANCIA DE LA FISIOPATOLOGÍA

Andrea Rodríguez Trigueros, Santiago Rodríguez Suárez.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La afectación renal de las enfermedades autoinmunes sistémicas suele ser el principal determinante de mal pronóstico y morbimortalidad.

La complejidad que entrañan las enfermedades autoinmunes sistémicas hace complicado el diagnóstico diferencial de la afectación renal. Con el caso clínico que traemos, ponemos en evidencia la importancia de los fenómenos fisiopatológicos y anatomopatológicos de la glomerulonefritis asociada a la enfermedad autoinmune sistémica.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 59 años que ingresa por síndrome nefrítico. Como antecedentes personales destaca síndrome de Sjögren primario de larga evolución, con linfoma MALT parotídeo en remisión completa. Episodios de poliartralgias sin artritis y alopecia.

Durante el ingreso la paciente presenta un rápido deterioro clínico, hipertensión arterial y edemas periféricos con mal control y necesidad de inicio de terapia de sustitución renal.

A nivel analítico presenta pico gamma policlonal junto con linfopenia, plaquetopenia y anemia de perfil inflamatorio. Autoinmunidad con ANA + (1/320 y 1/600), antiDNA + (negativizados en segunda determinación), antiRo52, antiRo60 y antiLa +. Se descarta esquistocitosis, crioglobulinemia y datos de hemólisis, pero aparece Coombs positivo junto con hipocomplementemia C3.

Se realiza biopsia renal con glomerulonefritis membranoproliferativa con presencia de semilunas epiteliales, frecuentes pseudotrombos y depósitos de IgG, C3, kappa, lambda y C1q. Fibrosis intersticial (33%). Diagnóstico histopatológico de Nefropatía Lúpica tipo IV.

Se inicia tratamiento con pulsos de corticoides y mantenimiento con prednisona 0.5mg/kg cada 24 horas. Se realiza inducción con ciclofosfamida y rituximab. Tras el inicio del tratamiento, se consigue estabilización de la función renal, con discontinuidad de hemodiálisis al mes.

Discusión

En el caso que presentamos, se plantea un amplio diagnóstico diferencial.

La paciente cumplía criterios clasificatorios EULAR 2019 para LES, con una autoinmunidad positiva con patrón sugestivo, aunque no descartabable el síndrome Sjögren. Se barajaron otras posibilidades, como la afectación por el síndrome de Sjögren, crioglobulinemia asociada a Sjögren y, menos probable, asociada al proceso linfoproliferativo.

La biopsia renal en este momento es imprescindible para alcanzar el diagnóstico y conocer las características histopatológicas que reflejan datos de actividad. Esto nos permite realizar un tratamiento inmunosupresor mucho más dirigido y conocer el pronóstico para finalizar la hemodiálisis.

La interpretación de la biopsia y los hallazgos analíticos descartó la posibilidad de linfoproliferación. Las características de los depósitos mesangiales y la inmunohistoquímica hacían menos probable la afectación renal por Sjögren. Quedaron ciertas dudas de afectación crioglobulinémica ante la presencia de frecuentes pseudotrombos en la biopsia. No obstante, no aparecían complejos de crioglobulinas en plasma y la clínica renal era aislada sin otros fenómenos vasculíticos.

La terapia inmunosupresora con rituximab permitía cubrir la afectación crioglobulinémica y frenar la aparición de irreversibilidad de daño glomerular.

Conclusión

En base a los criterios clínicos, analíticos, perfil autoinmunidad y anatomía patológica renal, el diagnóstico se establece como Lupus Eritematoso sistémico con afectación renal, hematológica y articular y Síndrome de Sjögren secundario con Linfoma MALT como complicación.

En pacientes en los que la afectación autoinmune confluyen, conocer los mecanismos fisiopatológicos y afectación histológica ayuda a dirigir la actitud terapéutica y el pronóstico de la paciente.

CC-17

LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO ASOCIADO A DÉFICIT SELECTIVO DE IGA Y SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE COMO EJEMPLO DE DESREGULACIÓN INMUNE

Daniel Iguasnia Portilla, Luis Fernández Pereira.

Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.

En el déficit selectivo de IgA (DSIgA) se produce una desregulación inmunológica que asocia una alta prevalencia de enfermedades autoinmunes (EAI).

Presentamos un caso con DSIgA asociado a lupus eritematoso sistémico (LES), vitíligo, hipotiroidismo, gastritis atrófica y presencia de anticuerpos anti-GAD65 y anti-islotes pancreáticos (ICA).

Caso clínico

Mujer de 44 años, natural de Paraguay, remitida a la consulta de Inmunología tras hallazgo de DSIgA.

Antecedentes personales: vitíligo desde los 13 años con afectación extensa, anemia hemolítica a los 30 años, LES e hipotiroidismo autoinmune desde los 33 años.

Pruebas complementarias:

Citometría: Linfopenia B 11-13 cel/µL. Bioquímica: función renal preservada. Glucosa, Insulina, Péptido C y Hb1AC normal. T4 1.19 y TSH 1.17 con Eutirox 50 mcg/día.

Autoinmunidad: ANA con patrón granular fino, anti-Sm y anti-RNP positivos a títulos muy altos; anti-GAD65 >2000 UI/Ml, ICA positivo, anti-tiroglobulina, anti-células parietales 1/160 y anti-factor intrínseco 8UI/mL.

Inmunoproteínas: niveles de C4 entre 8 y 12 mg/dl, niveles indetectables de IgA e IgG4.

Endoscopia: Gastritis atrófica severa con metaplasia intestinal extensa.

Evolución: Actividad del LES calculada por índice SLEDAI. Primer brote con puntaje 10 presentando afectación cutánea, articular y hematológica, controlada tras pulsos de metilprednisolona con cloroquina 250 mg/día y prednisona 5 mg/día. Variaciones no significativas durante su seguimiento hasta los 40 años que presenta brote severo con puntaje 21 presentando afectación articular, hematológica, pleural y síndrome confusional controlada tras pulsos de metilprednisolona con azatioprina 150 mg/día, hidroxicloroquina 400mg/día y prednisona 2.5mg/día con mejoría además del vitíligo en cuello.

Juicio clínico: DSIgA, LES y síndrome poliglandular autoinmune tipo III compuesto por la asociación de hipotiroidismo autoinmune, vitíligo, gastritis atrófica y presencia de anticuerpos frente a GAD sin desarrollo hasta la fecha de diabetes mellitus tipo I.

Discusión

La prevalencia de EAI en el DSIgA se sitúa entre el 7% al 36%. Se han reportado prevalencias de DSIgA hasta en un 4% de artritis reumatoide, 3.8% de LES, 2.6% de celiaquía, 2% de miastenia gravis, 1.6% en enfermedad de Graves y 1% de DM1 y vitíligo identificándose en el 40% de estos casos más de 6 autoanticuerpos.

La razón por la que el DSIgA tiene una alta prevalencia de múltiples enfermedades autoinmunes es desconocida. La asociación con haplotipos HLA como B8-DR3-DQ2 indican factores genéticos compartidos entre el DSIgA y la predisposición autoinmune. Se ha descrito además que la disminución en el número de células Th1 y Th17 y niveles sanguíneos altos de BAFF, APRIL y TGF-β1 podrían condicionar una regulación alterada de la respuesta IgA y, dado su importante rol protector de mucosas, su déficit facilitaría que múltiples antígenos ambientales atravesaran esta barrera, desencadenando por mecanismos de mimetismo molecular la inducción de células T autorreactivas con la formación de autoanticuerpos y la consiguiente mayor presentación de EAIs.

Conclusiones

En nuestro caso, la múltiple agregación de EAI en un paciente con DSIgA, deja a la vista a un sistema inmune desregulado, que ha inducido la formación de 7 autoanticuerpos y el desarrollo de 4 enfermedades autoinmunes, expresando además presencia de anticuerpos ICA y anti-GAD65 sin desarrollo de DM1.

CC-18

LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO SIN AFECTACIÓN CUTÁNEA. UN RETO DIAGNÓSTICO

Janire Malave Calzada[1], Delia Fernandez Lozano[2].

[1]Hospital Virgen del Puerto, Plasencia; [2]Hospital de Mérida, Mérida.

Introducción

Las afectación cutánea es la manifestación más visible del lupus eritematoso sistémico, aunque no siempre está presente. Para el diagnóstico de la enfermedad, en la práctica clínica habitual suelen emplearse los criterios de clasificación EULAR/ACR 2019 que incluyen tanto parámetros clínicos como inmunológicos.

Caso clinico

Mujer de 65 años que con clínica de tumefacción y dolor de ambas rodillas/tobillos de un año de evolución. Asocia artralgias en ambas manos de carácter mixto, rigidez matutina, episodios de fiebre sin foco y, ocasionalmente, sensación de falta de aire con opresión torácica. A la exploración física destacaba tumefacción con limitación para la flexión

de 2º metacarpofalángicas bilaterales, así como derrame articular en rodillas. En la analítica se objetivó descenso de C3 (56 mg/dl), C4 (9 mg/dl), así como, aumento de inmunoglobulina G en 2.335 mg/dl, y autoinmunidad positiva para anti

RNP (240 UI/ml), FR (85 UI/ml). Sin embargo, los anti-DNA, anti-Sm, anti-Ro y anti-La fueron negativos. Se completó el estudio con un ecocardiograma y TAC pulmonar que mostraban dilatación del ventrículo izquierdo, con una fracción de eyección del ventrículo izquierdo del 22%, aurícula izquierda dilatada e insuficiencia mitral moderada, acompañado de derrame pericárdico y pleural moderado. Tras dudar de que se tratase de una enfermedad mixta del tejido conectivo, finalemente se considero más probable que se tratase de un Lupus Eritematoso sistémico, por la pleuro-pericarditis, y las alteraciones analiticas sugestivas. Se inició tratamiento con prednisona a dosis descendentes e hidroxicloroquina 200 mg diarios con mejoría tanto de la clínica articular, como resolución de la serositis, asociandose tratamiento para la insuficiencia cardíaca.

Discusión

El debut de lupus eritematoso sistémico sin clínica cutánea puede suponer un reto diagnóstico debido a que muchas de la manifestaciones sistémicas de la enfermedad pueden ser comunes a otras conectivopatías, como lo es por ejemplo la enfermedad mixta del tejido conectivo. Un retraso en el diagnóstico puede empeorar el pronóstico, como fue en nuestra paciente encontrarnos con una fracción de eyencción severamente deprimida. La autoinmunidad no siempre es específica de una patología en concreto, y los antiRNP pueden aparecer en múltiples conectivopatías, por lo que hay que tener precaución a la hora de interpretar los resultados analíticos.

Conclusión

El lupus eritematoso sistémico se caracteriza por una presentación clínica muy heterogénea entre los pacientes dificultando su diagnóstico en muchas ocasiones. La afectación cutánea suele darse en aproximadamente un 80% de los pacientes, siendo la manifestación clínica más frecuente. Sin embargo, el hecho de que no esté presente no descarta el diagnóstico de la enfermedad, por lo que es importante tener una alta sospecha clínica, junto con un abordaje integral de las manifestaciones que presentá el paciente.

CC-19

MEGALUPUS Y BELIMUMAB. PODRÁ BELIMUMAB AYUDARNOS A VENCERLO?

Mari Carmen Prados Soler, Isabel Villegas Pérez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Nuria García Pablos, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

El LES es una enfermedad autoinmune y clínicamente heterogénea, caracterizada por una disregulación del sistema inmune.

La inmunopatogénesis compleja del LES y la heterogeneidad de las manifestaciones clínicas presentan desafíos terapeúticos. Las nuevas estrategias terapeúticas se centran en deplecionar las células B.

Belimumab es el único tratamiento biológico aprobado para el tratamiento del lupus eritematoso sistémico (LES) y de la Nefritis Lúpica (NL).

Caso clínico

Mujer de 48 años, en seguimiento por Reumatología desde el año 2014, diagnosticada de Enfermedad mixta del tejido conectivo inicialmente y en Septiembre/2022 de Síndrome de solapamiento (LES y esclerosis sistémica), con múltiples tratamientos. Abortos de repetición e intervenida de embarazo ectópico.

En Julio/2022 la paciente se somete a tratamiento de estimulación ovárica, para fertilización in vitro, dado su deseo gestacional. Hasta entonces, no afectación renal.

En Septiembre/2022 presenta brote polisistémico de LES, debuta con cuadro de mal estado general, astenia, alopecia, dolores articulares, lesiones cutáneas, dolor abdominal y edemas generalizados. En la EF destaca HTA, irritación peritoneal y edemas. En analítica destaca pancitopenia, función renal normal y síndrome nefrótico (proteinuria 16 gr/24h), ANA + (1/160), antiDNA > 600, antiSm 37, C3 29, C4 < 8. En pruebas de imágen: poliserositis (derrame pericárdico y pleural bilateral, líquido libre multicompartimental).

Se realiza biopsia renal que muestra Nefropatía lúpica tipo IV.

Se inicia tratamiento con Dolquine, MP 3 bolos de 500 mgr, después prednisona oral (pauta descendente) + Ciclofosfamida (6 dosis de 500 mgr) + Belimumab sc + Eritropoyetina alfa sc.

3 meses después, la dosis de prednisona es de 5 mgr/día y la paciente se encuentra clínicamente mejor, con hemograma normal, descenso del título de antiDNA, complemento normal, proteinuria 2.5 gr/24h y 10-30 Htíes/c.

Discusión

Los objetivos del tratamiento de la NL incluyen: control de la actividad de la enfermedad, prevención de brotes y daño orgánico; optimización de la calidad de vida.

El tratamiento estándar ha demostrado una eficacia incompleta en muchos casos y se ha asociado a una toxicidad considerable por los CE.

En el ensayo BLISS-LN se demostró que añadir belimumab a la terapia estándar mejora las tasas de respuesta renal, reduce el riesgo de brotes renales y frena la disminución de la tasa de filtración glomerular en comparación con placebo, con buen perfil de seguridad. Además, permite reducir la dosis de CE.

Conclusiones

- En la práctica clínica real, belimumab puede mejorar la NL en términos de actividad serológica, proteinuria y microhematuria, presentando buen perfil de seguridad.
- Belimumab permite disminuir la dosis de CE, cotribuyendo así a evitar daño orgánico por toxicidad de dichos fármacos.
- La terapia con belimumab representa un nuevo y prometedor concepto de tratamiento que se dirige específicamente a la autoinmunidad patológica en pacientes con LES.

CC-20

NEFRITIS LÚPICA EN VARÓN DE 81 AÑOS

Miguel Martínez Belotto, María José Ortega Fernández-Reyes, Clara Escagedo Cagigas, Mara Serrano Soto.
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción

Varón de 81 años con Enfermedad Renal Crónica estable grado 3bA1 sin hematuria, conocida desde 2006 secundaria a Diabetes Mellitus diagnosticada hace 40 años, es recibido en consultas de Nefrología con sospecha de glomerulonefritis.

Caso clínico

En junio de 2022 visita urgencias por infección respiratoria sin datos de ingreso, presentando además deterioro de su función renal basal de Cr 1.6 a 2.36 mg/dl e hipertensión mal controlada, con proteinuria y hematuria en control posterior, por lo que se nos deriva. Clínicamente refiere astenia e hiporexia. Ampliado estudio presenta Cr 3.92 mg/dl (llegaría a 5.09 en sucesivos análisis), Orina de 24 horas con proteinuria 15.525 mg/24h, Hematuria 10-20 hem/campo con 25-50% dismórficos, ANA 1/1280, antiDNA nativo positivo y consumo de C4. Se decide biopsia renal que identifica afectación glomerular global y difusa con proliferación mesangial e hipercelularidad endocapilar, imágenes en asa de alambre y semilunas epitelial y fibroepiteliales, engrosamiento de la membrana basal glomerular y depósito por inmunofluorescencia a nivel subepitelial de IgA, IgG, IgM, C3 y C1q; concluye Nefropatía lúpica clase V+IV sobre nefropatía diabética grado 3. Se indicó tratamiento con bolos de Metilprendisolona 500 mg y pauta descendente de Prednisona, asociado a Micofenolato de mofetilo hasta 750 mg dos veces al día. Dado de alta con mejoría de la función renal hasta 2.89 mg/dl. A pesar de ello desarrolló complicaciones de la terapia e insuficiencia cardiaca que precisó inicio de tratamiento renal sustitutivo un mes después.

Discusión

El Lupus Eritematoso Sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune crónica que puede afectar a cualquier órgano o tejido. Llama la atención la presentación en un varón de 81 años cuando la edad más frecuente comprende la tercera y cuarta década, y es predominante en mujeres a proporción 9:1. Entre factores de riesgo de este paciente, es exfumador severo, sin destacar otros antecedentes.

Junto con la determinación de autoanticuerpos antinucleares, la biopsia renal compatible con afectación secundaria a esta enfermedad en sus grados III o IV es diagnóstica de LES, siendo nuestro caso. En este paciente, además de consumo de C4 y anticuerpos antiDNA de doble cadena positivos, se investigaron y descartaron manifestaciones extrarrenales de LES.

La etiología del LES es compleja y comprende factores genéticos, hormonales, ambientales e inmunológicos, así como causas secundarias como tumores y medicamentos. Entre las causas probables, destacan las inmunológicas: se han descrito disregulaciones por infecciones víricas como desencadenantes. En este paciente, destaca el posible inicio del cuadro con infección respiratoria sin etiología filiada en la urgencia. Previamente, en enero presentó infección por Sars-CoV2 leve, sin analíticas de sangre u orina posteriores, siendo una probable causa de inicio de esta patología como se ha descrito en enfermedades inmunomediadas.

Conclusión

A pesar del desarrollo en el conocimiento del LES en sus diferentes manifestaciones, la etiología es en gran parte desconocida y probablemente multifactorial. Aunque los datos epidemiológicos resulten atípicos, es posible ver la aparición de esta enfermedad a edades tardías y debe seguir considerándose en el diagnóstico diferencial.

CC-21

PSEUDOOBSTRUCCIÓN INTESTINAL ASOCIADA A ENTERITIS Y CISTITIS LÚPICA: MANIFESTACIONES INFRECUENTES DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Ana Noblejas Mozo, Angel Robles Marhuenda, Elena Martínez Robles, Clara Soto Abánades, Jorge Álvarez Troncoso, Belen Gutiérrez Sancerni, Carlos Oñoro López, Juan José Ríos Blanco.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

Presentamos el caso de una paciente con manifestaciones muy infrecuentes de lupus eritematoso sistémico (LES), con enteritis y cistitis lúpica con evolución favorable con tratamiento con metiprednisolona y ciclofosfamida.

Caso clínico

Mujer de 22 años con antecedente de tabaquismo y probable LES (poliartritis simétrica un año antes, con ANA y anti-DNAds positivos e hipocomplementemia) tratada con hidroxicloroquina y corticoides con resolución de clínica articular, por lo que abandonó tratamiento.

Ingresa por un cuadro de 3 meses de evolución de diarrea (> 10 deposiciones líquidas sin productos patológicos), náuseas y vómitos, que empeora con intolerancia oral, distensión y dolor abdominal y pérdida ponderal (> 15 Kg). No presenta fiebre, aftas orogenitales, afectación articular, cutánea ni antecedentes epidemiológicos de interés. Aporta gastroscopia con gastritis crónica moderada y colonoscopia sin alteraciones.

Exploración física: IMC 14,8. Abdomen distendido, timpánico, con dolor a la palpación de forma difusa sin irritación peritoneal, ruidos disminuidos, resto sin alteraciones.

Pruebas complementarias

- Analítica: Anemia con patrón de trastorno crónicos, leucopenia, linfopenia, trombocitosis, coagulación normal, perfil renal normal, hipopotasemia e hipomagnesemia, ASAT/ALAT 135/238 UI/L, LDH 474 UI/L, GGT/FA 101/256 UI/L, bilirrubina normal, elevación de VSG y PCR, desnutrición proteicocalórica, proteinograma con patrón inflamatorio (albúmina 49,4 %, alfa 1 5%, alfa 2 18%), vitamina B12, folato, hormonas tiroideas, inmunoglobulinas, VIP y gastrina normales. Orina: proteínas 1.5 g/L, sedimento: leucocitos y hematíes, albúmina/creatinina 235.21 mg/g crea. Bioquímica heces sin leucocitos ni hematíes, alguna gota de grasas y escaso almidón.
- Inmunología: ac. Anti Celulares, anti dsDNA y anti C. parietales positivo, consumo de complemento C3 y C4, resto de inmunología negativa incluyendo ANCA, ASCA, ac. antienterocito, anti-LKM, anti-Músculo Liso, anti-Mitocondria.
- Exploraciones radiológicas: hepatoesplenomegalia, vasculitis mesentérica, afectación difusa gastrointestinal (estómago, intestino delgado y grueso) asas aperistálticas engrosadas, con edema submucoso, realce parietal, adenopatías mesentéricas y retroperitoneales, ascitis, nefromegalia con dilatación pielocalicial bilateral y engrosamiento difuso de pared vesical.
- Gastroscopia: esofagitis péptica, estómago con ausencia de distensibilidad (gastritis crónica activa con H. pylori) segunda porción duodenal con edema y aplanamiento de vellosidades con enteritis linfocitaria.
- Cistoscopia: vejiga que no se distiende, con cistitis proliferativa y glandular focal.
- Estudio microbiológico: negativo (CMV, PCR de bacterias, parásitos, virus, Clostridium sp, T Whipplei).

Evolución

Con la sospecha de enteritis y cistitis lúpica recibe tratamiento con hidroxicloroquina y pulsos de metilprednisolona (250 mg i.v. 5 días) con escasa mejoría, iniciando por ello ciclofosfamida 500 mg i.v./15 días.

Reingresa por un cuadro de pseudobstrucción intestinal con íleo adinámico con neumatosis de asas yeyunales y portal, que evoluciona favorablemente con manejo conservador e inmunosupresión con metilprednisolona i.v, inmunoglobulinas i.v. (40 gr/día dos días), retrasando siguiente dosis ciclofosfamida hasta resolución radiológica de neumatosis, completando 6 ciclos y posteriormente ácido micofenólico.

Discusión y conclusiones

La cistitis lúpica es una complicación rara en pacientes con LES, que se asocia con frecuencia a enteritis lúpica con pseudoobstrucción intestinal e hidronefrosis bilateral. No hay recomendaciones estandarizadas sobre el tratamiento, pero en la mayoría de casos descritos se utilizan pulsos de metilprednisolona y ciclofosfamida.

CC-22

RASH MALAR Y UNA BOMBA DE ANTICUERPOS

Janire Malave Calzada.

Hospital Virgen del Puerto, Plasencia.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad multisistémica que afecta predominantemente a mujeres en edad reproductiva, con autoinmunidad positiva para anticuerpos antinucleares y que puede implicar distintos dominios clínicos.

Caso clínico

Mujer de 27 años con tumefacción de manos y fiebre (38ºC), asociado a lesiones cutáneas en mejillas de meses de evolución. A la exploración física presentó poliartritis de interfalángicas proximales bilateral, rash malar y un afta oral. Se realizó analítica donde destaca anemia (Hb 10 g/l) coombs directo positivo, leucopenia 2310 (neutropenia 1.010, linfopenia 820), C3 32, C4 6, IgG 2311, PCR 22 mg/l, con sedimento de orina normal. Asoció anticuerpos antinucleares positivos a títulos altos 1/1280 con patrón granular fino, y positividad para antiDNA, Anti Ro 52, Anti La, antihistona, junto con anti Sm. Los anticuerpos antifosfolípido fueron negativos. Ante la sospecha clínica de LES se completó estudio con capilaroscopia, donde se objetivó disminución del número de capilares, presencia de megacapilares y abundantes alteraciones morfológicas. También se realizó ecocardiograma transtorácico sin datos de serositis. Por todo lo anterior, se consideró que la paciente cumplía criterios EULAR 2019 para LES (leucopenia, rash malar, antiDNA, anti Sm, fiebre y artritis). Se inició tratamiento con prednisona 20 mg en pauta descendente e hidroxicloroquina 200 mg cada 12 horas. Tras ello, la paciente permaneció asintomática desde el punto de vista articular, con desaparición del rash malar y de la aftosis oral, así como resolución de la anemia y mejoría de la leucopenia. Sin embargo, en la analítica de control presentó proteinuria de 600 mg/24 horas, por lo que se realizó biopsia renal siendo compatible con nefropatía lúpica clase 3 (glomerulonefritis proliferativa focal con un índice de actividad total 3/24). Tras consensuar caso clínico con nefrología, se pautó tratamiento con micofenolato de mofetilo 180 mg cada 12 horas, con franca mejoría de la proteinuria (160 mg/24 horas).

Discusión

Nuestra paciente presenta un LES con afectación de mútiples dominios (hematológico, cutáneo, articular y renal), lo que implica un peor pronóstico y necesidad de un tratamiento más agresivo de la enfermedad, sobretodo de cara a controlar la actividad renal que se asocia con mayor mortalidad. Un abordaje multidisciplinar de la paciente permitió diagnosticar y tratar la enfermedad de forma precoz, con una buena respuesta clínica. Si no hubiera respondido adecuadamente a micofenolato, nos hubieramos planteado también la posibilidad de asociar belilumab, dada la reciente aprobación de la indicación para LES con nefritis activa.

Conclusiones

En un 30-40% de los casos el LES se asocia a manifestaciones renales, que empeoran el pronóstico y aumentan la morbi-mortalidad. Por ello, son necesarios los cribados para descartar afectación renal mediante una anamnesis dirigida y solicitando niveles de proteinuria en orina, así como la realización de una biopsia renal cuando haya indicación (proteinuria >500 mg/24 horas), junto con la instauración de tratamiento agresivo precoz en casos de glomerulonefritis confirmada. El manejo multidisciplinar, como fue en este caso por nefrología y reumatología, permitió un tratamiento más optimizado y un mejor control de la actividad de la enfermedad.

CC-23

ENFERMEDADES SISTÉMICAS Y RIÑÓN

Claudia Saleta Cobos, Diego Sierra, Marta Blanco Pardo, Sara Domenica Érraez Guerrero, Catuxa Rodriguez Magariños, Marta Da Cunha Naveira, Mercedes Cao.

CHUAC, A Coruña.

El caso se corresponde con una mujer de 82 años, hipertensa a tratamiento con 2 fármacos que presenta síndrome de Raynaud desde los 30 años. Destacar como antecedente un ingreso previo por neumonía bilateral grave por SarsCov2, con secuela de EPID fibrosante e HTP severa que motiva oxigenoterapia domiciliaria. Presenta función renal previa normal y sin alteraciones en el sedimento. A destacar como antecedente familiar 2 hermanos con ERC de etiología no filiada, uno de ellos en diálisis a los 60 años, tras ingreso en UCI por hemorragia pulmonar secundaria a bronquiectasias.

Acude a urgencias por presentar sensación de falta de vida, sin otra sintomatología acompañante, y evidenciarse cifras tensionales elevadas en su Centro de Salud, TA 227/77. A la exploración: telangiectasias faciales, microstomía y esclerosis peribucal y distal de manos. Ligera deshidratación cutáneo-mucosa. Crepitantes secos en ambos campos pulmonares. En las pruebas complementarias destaca Hb 9'8 g/dl, hcto 29'6 %. Leucocitos y plaquetas normales. Cr 3'67 mg/dl, urea 199. Sodio en rango, potasio 3'3 mEq/L. Orina: Proteinuria ++++ y sedimento activo.

En la radiografía de tórax no presenta alteraciones pleuropulmonares agudas y en la ecografía abdominal presenta riñones de tamaño normal con aumento en la ecogenicidad cortical.

Ingresa para estudio de daño renal agudo, con perfil de autoinmunidad positivo para Ac anti-centrómero que orienta a esclerosis sistémica limitada (Criterios EULAR/ACR 2013: Total 14 puntos; Diagnóstico >9 puntos) y sospecha de crisis renal esclerodérmica sin poder descartar vasculitis ANCA con afectación renal por positividad ANCA MPO 1/160.

Se realiza biopsia renal que se complica con sangrado con necesidad de embolización, en la que se objetiva 1 glomérulo, sin semilunas e inmunofluorescencia negativa, con depósitos muy leves de IgG y C3. Se inician bolos de esteroides ante la sospecha de vasculitis ANCA MPO. Durante el ingreso, presenta de tos con esputos hemoptoicos, por lo que se inicia ciclofosfamida tras objetivarse en TAC infiltrados en vidrio esmerilado compatibles con la sospecha de hemorragia pulmonar. En las 24 horas tras iniciar inmunosupresor, avisan por insuficiencia respiratoria (sat 70%) y se decide tratamiento en planta y colocación de vía femoral para intentar balance negativo tras desestimación para tratamiento en UCI. Presenta mala evolución clínica por lo que se limita esfuerzo terapéutico.

Se trata por lo tanto de una paciente con esclerosis sistémica limitada con insuficiencia renal rápidamente progresiva. Parece poco probable una crisis renal esclerodérmica, ya que a pesar de debutar con emergencia hipertensiva, no presenta anemia hemolítica microangiopática y no suele acompañarse de positividad de Ac anti centrómero ni la forma limitada de la enfermedad.

Por otro lado, el diagnóstico de EPID post-covid, por ausencia de estudios previos no permite determinar si existe relación con la esclerosis sistémica.

La vasculitis parece tener mayor concordancia con el caso expuesto, ya que junto al fracaso renal agudo presentó una hemorragia pulmonar, habiendo casos documentados de esclerosis sistémica y vasculitis p-ANCA.

El riñón es un órgano complejo y muy vascularizado, lo que determina los múltiples mecanismos de daño renal por procesos sistémicos.

CC-24

ESCLEROSIS SISTÉMICA CON DEBUT ATÍPICO ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-FIBRILARINA

Jorge Mannelli, María Alados, Salma Al Fazazi, Fermín Medina, Carmen Rodríguez.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción

La Esclerosis Sistémica (ES) es una Enfermedad Reumática Autoinmune Sistémica (ERAS) con gran diversidad de manifestaciones clínicas y evolución variable. Existen tres categorías principales dependiendo del grado de afectación cutánea: limitada (afectación localizada en cara y regiones distales de extremidades, con afectación orgánica menos frecuente), difusa (afecta a cualquier área de la piel y órganos internos en etapas iniciales de la enfermedad) y ES sin afectación cutánea.

Los auto anticuerpos (Ac) incluidos en los criterios de clasificación de ES de la ACR/EULAR (2013) son: anti-centrómero, anti-RNA polimerasa-III, anti-Topoisomerasa I. Sin embargo, su ausencia no excluye el diagnóstico, y existen otros que son altamente sugestivos de esta enfermedad

Caso clínico

Varón de 27 años, de raza blanca, sin antecedentes personales de interés. Comienza con cuadro clínico consistente en tendinopatía de extensores y tumefacción de manos y pies. Consulta en el servicio de Reumatología, donde se observan datos clínicos de tendinopatía así como fricciones tendinosas. Se inicia estudio con analítica general sin alteraciones reseñables, salvo en el estudio de autoinmunidad en el que se evidencian Ac anti-nucleares (ANA) a título alto (1/640), patrón nucleolar grumoso (AC-9). Se inicia tratamiento con glucocorticoides en pauta descendente con éxito.

Posteriormente, el paciente comienza con debilidad a nivel de la cintura pelviana, por lo que se solicita una resonancia magnética donde se evidencia una miopatía inflamatoria de los músculos implicados. Se decide tratamiento con glucocorticoides, inmunoglobulinas intravenosas (400 mg/kg/día en 5 días) y metotrexate. El paciente presenta una evolución favorable, alcanzando una remisión completa en meses.

Al año siguiente, comienza con manifestaciones cutáneas: esclerodactilia, telangiectasias y fenómeno de Raynaud con úlceras digitales. Se amplía estudio con: capilaroscopia con reducción en la densidad, tortuosidad capilar y enlentecimiento del flujo; Pruebas de Función Respiratoria: FVC 94%, DLCO 86%; TAC-AR tórax: compatible con Neumonía Intersticial No Específica (NINE) celular. El estudio de autoinmunidad muestra la presencia de Ac anti-U3RNP (fibrilarina) y anti-Ro52kDa diagnosticándose finalmente como Esclerosis Sistémica difusa (puntuación >9 según criterios ACR/EULAR). Actualmente está en tratamiento con Tocilizumab 162mg/semana/sc y calcioantagonistas vasodilatadores.

Discusión

Se presenta un caso de Esclerosis Sistémica de debut atípico con tendinopatía y miopatía inflamatoria de inicio, desarrollando en su evolución otras manifestaciones de ES (esclerodactilia, Raynaud, úlceras digitales). Respecto al estudio de autoinmunidad, presentaba auto-Ac anti-fibrilarina y anti-Ro52kDa. Los Ac anti-fibrilarina no están incluidos en los criterios diagnósticos pero son altamente específicos de ES. Aunque infrecuentes (<10% de casos de ES), están relacionados con mal pronóstico por asociarse con Enfermedad Pulmonar Intersticial (EPI), hipertensión pulmonar grave, miopatía y enfermedad renal. Los Ac anti-Ro de 52 kDa también se han descrito en ES y en relación con EPI. Actualmente, dada la existencia de EPI tipo NINE en relación con ES, se inició tratamiento con Tocilizumab basándonos en el estudio focuSSced.

Conclusión

La ES es una ERAS heterogénea en cuanto a presentación clínica y respuesta al tratamiento que puede asociarse con diferentes autoAc específicos. Éstos se han relacionado con el fenotipo clínico y el pronóstico de los pacientes, por lo que es importante su caracterización.

CC-25

ESCLEROSIS SISTÉMICA: CUANDO EL PROBLEMA ES LA ÚLCERA

Janire Malave Calzada.

Hospital Virgen del Puerto, Plasencia.

Introducción

La esclerosis sistémica (ES) es una enfermedad autoinmune de etiología desconocida donde predomina la fibrosis, sobre todo a nivel de la piel y de distintos órganos internos, como son por ejemplo el pulmón y riñón entre otros.

Caso clínico

Mujer de 41 años con fenómeno de raynaud (FR) trifásico en manos y úlceras digitales en 2-3º dedo de mano derecha de un año de evolución, que no mejoraban a pesar de tratamiento tópico. Durante la exploración física presentó edema de manos con esclerodactilia y las úlceras digitales ya descritas. Se solicitó analítica con resultado de anticuerpos antinucleares positivos a títulos altos (1/1280), anticentrómero positivos, junto con una capilaroscopia que fue patológica (disminución del número de capilares con abundantes megacapilares y dilataciones capilares distales). Se descartó hipertensión pulmonar asociada mediante ecocardiograma y enfermedad intersticial pulmonar a través de pruebas de función respiratoria (espirometría y difusión). Por todo ello, la paciente cumplía criterios de clasificación ACR/EULAR 2013 para ES, y se inició tratamiento con nifedipino más atorvastatina. A pesar de ello, persistía sensación de tirantez en manos, por lo que se asoció metotrexato (12.5 mg semanales) y prednisona (5 mg diarios), con mejoría clínica. Sin embargo, no se conseguía controlar el FR ni las úlceras digitales, llegando a precisar tratamiento combinado con bosentan hasta dosis máximas. Finalmente, dada la refractariedad a pesar de triple terapia vasodilatadora, se consideró como opción más adecuada para esta paciente el ingreso hospitalario para la infusión de agonistas de prostaglandinas intravenosas con iloprost. Durante los meses de invierno precisó de infusiones mensuales con mejoría del FR y resolución de las úlceras digitales. El posterior ascenso de las temperaturas, permitió suspender el iloprost durante los meses de verano, sin recidiva clínica hasta la llegada del invierno.

Discusión

La paciente presenta un FR de dificil manejo por la refractariedad a múltiples tratamientos combinados vía oral, por lo que se planteó como opción más conveniente el uso de terapia intravenosa asociada mediante agonistas de las prostaglandinas. Inicialmente, resultó algo complicado el manejo terapeútico porque la paciente manejaba tensiones domiciliarias bajas, y por tanto toleraba poca velocidad de infusión de iloprost. Finalmente, pudimos solventarlo mediante medidas posturales (permanecer tumbada en cama sin moverse) y sueroterapia asociada para mejor control tensional. Se hllegó a plantear conjuntamente con neurología la opción de tratamiento con toxina botulínica inyectada para mejor control de la enfermedad en caso de que con el iloprost no fuera suficiente, pero de momento no ha sido necesario.

Conclusiones

El FR es el síntoma más precoz de ES, y aparece en el 100% de ES limitada, como era el caso de nuestra paciente. En caso de cronificarse, puede dar lugar a úlceras digitales, que cicatrizan con dificultad y tienden a sobreinfectarse. Es primordial la actuación en fases precoces del FR, para evitar así sus complicaciones que dificultarían el manejo terapeútico de la enfermedad. Tanto la terapia combinada vía oral, así como la infusión de agonistas de prostaglandinas intravenosas, han demostrado eficacia en el manejo de los casos refractarios.

CC-26

IPAF. LA IMPORTANCIA DE LA SISTEMÁTICA

Álvaro Cantero Acedo, Juan Andrés Abad Gómez, María Castro Martínez, Ana Belén Enguita Valls, Raquel Pérez Rojo.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción

Las enfermedades pulmonares intersticiales difusas (EPID) son un grupo heterogéneo, que se agrupan en función de manifestaciones clínicas, radiológicas y patológicas. Son una de las manifestaciones pulmonares más habituales de las enfermedades autoinmunes, e inciden en el pronóstico, siendo fundamental la colaboración interdisciplinar. Cabe destacar en este contexto la neumonía intersticial con características autoinmunes (IPAF), la afectación que sugiere contexto autoinmune, sin cumplir criterios de enfermedad de tejido conectivo.

Caso clínico

Presentamos una mujer de 53 años, natural de Marruecos, fumadora activa (IPA 23 p/a) y con antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, anemia ferropénica por sangrados menstruales, esteatosis hepática y gastritis por *H. pylori* erradicado.

El cuadro comienza como infección SARS-CoV-2 en contexto de pandemia, precisando ingreso con oxigenoterapia en abril de 2020 y, posteriormente, en julio de 2020, tras empeoramiento clínico-radiológico con estudios inmunológico y microbiológico completos sin hallazgos, vidrio deslustrado de predominio subpleural y en lóbulos superiores acompañado de engrosamiento septal, se interpreta como exacerbación de EPID y se administra antibioterapia empírica, bolos de corticoides y oxigenoterapia.

En consulta, en agosto de 2020, refiere disnea mMRC 3, tos seca, dolor en miembros inferiores caminando, xerostomía y xeroftalmia. A la exploración física destacaban acropaquias y crepitantes finos en campo medio derecho, con adecuadas constantes. Como exposiciones, es fumadora activa de cigarrillos liados con papel de periódico, fue recolectora de fruta y posteriormente se dedicó a la limpieza; alimenta palomas callejeras y dice haber pintado 3 semanas antes del último ingreso. Como exposiciones farmacológicas destacan atorvastatina y metformina/sitagliptina, sin correlación temporal.

Dada la afectación radiológica de neumonía intersticial no específica (NINE) se completa el estudio, observando restricción leve y afectación moderada de la difusión que decae lentamente en el seguimiento; positividad del ac. anti-RNA polimerasa III (ac. Pol3); biopsia de glándula salivar con cambios mínimos y capilaroscopia con patrón precoz. Se decide realizar una biopsia pulmonar diagnóstica donde se halla un parénquima con enfisema y zonas de fibrosis subpleural que no permite un diagnóstico histológico específico.

Con estos hallazgos nos encontraríamos ante una IPAF, con rasgos de esclerosis sistémica (SSc) difusa y miopatía inflamatoria, manteniéndose los corticoides sistémicos para posteriormente cambiar a ácido micofenólico. Además se mantiene seguimiento con vigilancia activa de función pulmonar y de posible neoplasia subyacente.

Discusión

El ac. Pol3 es un autoanticuerpo antinuclear con alta variabilidad geográfica según las series, también en función de la disponibilidad de test ELISA específicos. Se relaciona con SSc difusa de progresión cutánea acelerada, con mayor incidencia de crisis renal, neoplasia en los dos años antes y después del diagnóstico, y de ectasia vascular de antro gástrico. Llama la atención la baja incidencia de hipertensión arterial pulmonar y EPID, que influye en que la supervivencia sea similar o superior a pacientes con otros autoanticuerpos.

Conclusiones

Es importante la sistemática y realizar un estudio completo en EPID, especialmente de autoinmunidad, siendo fundamental la historia clínica para guiarlo. De forma más específica, el ac. Pol3 se relaciona con mayor incidencia de neoplasia, siendo necesario mantenerse alerta ante signos que puedan sugerirla.

CC-27

LAS APARIENCIAS ENGAÑAN

María Inmaculada Calle Gómez, Nuria Navarrete Navarrete, Daniel Arnés García, María Martín Armada, Mónica Zamora Pasadas.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción

La esclerosis sistémica (ES) es una enfermedad autoinmune crónica que provoca una disfunción vascular generalizada, así como fibrosis progresiva de la piel y los órganos, que se caracteriza por su presentación heterogénea, con una amplia gama de patrones de progresión, afectación de órganos y gravedad de la enfermedad. Presentamos el caso de una mujer de 19 años, con diagnóstico de ES cutánea limitada, con un patrón autoinmunitario poco común.

Caso clínico

Mujer de 19 años, natural de Bolivia y sin antecedentes personales, acude a consulta de Enfermedades Autoinmunes por síndrome de Raynaud. A la exploración, facies con telangiectasias malares, piel poco elástica, microstomía leve, úlceras digitales, cianosis acral y esclerodactilia. La capilaroscopia mostraba desestructuración de horquillas, capilares tortuosos y en ovillo, megacapilares y alguna microhemorragia aislada en el 2º, 3º y 4º dedo de ambas manos, sin zonas avasculares. Analíticamente destacaba ANA+ título 1/320 patrón moteado con anticuerpos anti-Scl-70 positivos. La paciente es diagnosticada de ES cutánea limitada con anticuerpos anti topoisomerasa I (anti-Scl-70), con afectación predominante de piel y síndrome de Raynaud, iniciándose metotrexato a baja dosis.

En los siguientes 2-3 años, el síndrome de Raynaud evolucionó de forma tórpida, requiriendo tratamiento con nifedipino, bosentan, nitroglicerina tópica y en ocasiones, prostaglandinas iv (iloprost) por úlceras digitales refractarias. Desarrolló clínica de pirosis y disfagia, proponiéndose estudio con endoscopia y manometría que la paciente rechazó, por lo que se realizó gammagrafía esofágica mostrando tránsito anormal de intensidad moderada, con progresión del trastorno funcional de leve a moderado respectos a estudio previo, iniciándose tratamiento con IBPs.

En los siguientes meses, la paciente refirió tos seca y disnea de esfuerzos, realizándose TAC de tórax de alta resolución, con mínima afectación reticular subpleural bilateral y existencia de enfermedad pulmonar intersticial, presentando pruebas funcionales respiratorias con FVC del 53.5% y capacidad de difusión de CO del 68.9%. La ecocardiografía transtorácica fue estructuralmente normal, con presión de arteria pulmonar de 30-32 mmHg e insuficiencia tricuspídea leve. Ante el hallazgo de neumopatía intersticial incipiente, se indicó tratamiento con micofenolato de mofetilo.

Discusión

Es característico que los anticuerpos anti-topoisomerasa I (anti-Scl-70) se asocien más frecuentemente con el fenotipo de ES cutánea difusa, si bien pueden presentarse también en menor proporción en ES cutánea limitada, siendo la afectación pulmonar intersticial es más común en pacientes con ES cutánea difusa. La clínica de nuestra paciente es compatible con ES localizada (Raynaud de larga duración, capilaroscopia con megacapilares y escasa pérdida, afectación cutánea característica, afectación esofágica), a pesar de su perfil serológico con positividad anti Scl-70, que efectivamente, ha sido un factor de riesgo para el desarrollo de enfermedad pulmonar intersticial. Recientemente se ha acordado la recomendación de realizar TC y pruebas de función respiratoria a todos los pacientes diagnosticados de ES, independientemente de su perfil fenotípico.

Conclusiones

Destacamos la importancia de la variabilidad del patrón inmunitario de los diferentes pacientes con diagnóstico ES cutánea limitada, marcando de forma importante la evolución clínica de los mismos, ya que la positividad de anti-SCL-70 predice un mayor riesgo de fibrosis pulmonar grave.

CC-28

SÍNDROME DE CREST: IMPORTANCIA DEL CRIBADO PRECOZ Y DEL MANEJO DE LAS COMPLICACIONES PULMONARES

Janire Malave Calzada.

Hospital Virgen del Puerto, Plasencia.

Introducción

La esclerosis sistémica (ES) es una enfermedad autoinmune de etiología desconocida, en la que predomina una fibrosis de la piel y/o órganos internos. La presentación clínica es muy heterogénea, siendo el pulmón uno de los órganos más afectados y la principal causa de mortalidad. En un 10-15% de los casos, aparece hipertensión arterial pulmonar (HAP), predominando en la ES cutánea limitada de larga evolución.

Caso clínico

Varón de 59 años con esclerosis sistémica cutánea limitada de larga evolución (síndrome de CREST), que comienza con disnea de mínimos esfuerzos y tos seca. No refiere edemas en miembros inferiores ni recorte de diuresis. En la analítica presenta: antinucleares negativos, ProBNP 7885, p02 80 mmHg y PCR 7. En la radiografía de tórax se objetiva cardiomegalia severa junto con patrón reticular pulmonar. Se solicitan pruebas función respiratoria donde destaca un descenso severo de la capacidad de difusión (DLCO (37) que corrige con ventilación alveolar (DLCO/VA 77) y TACAR con fibrosis en lóbulos superiores. Se amplía estudio con ecocardiograma transtorácico (ETT) objetivándose dilatación severa de aurícula derecha con PSAP 70 mmHg. Se confirma HAP precapilar mediante cateterismo cardíaco derecho (CCD) (PAP media 40 mmHg, PCP 5 mm Hg y RVP 8.7 mmHg). Se inicia tratamiento precoz con antifibrótico (nintedanib) y triple terapia para HAP (bosentan, Tadalafilo y iloprost inhalado), junto con oxigenoterapia. El paciente es rechazado para trasplante cardio-pulmonar debido a la presencia de células tumorales en citología vesical. Tras triple terapia, se encuentra estable clínicamente y con mejoría sutil ecocardiográfica (PSAP 70 mmHg) junto con estabilidad de las lesiones fibrosas del TACAR.

Discusión

La HAP es la principal causa de morbimortalidad en pacientes con ES, con una mediana de supervivencia de 12 meses tras el diagnóstico. Dado que la patogenia comienza antes de la sintomatología clínica, suele diagnosticarse ya en estadios avanzados de la enfermedad (clase II-III NYHA). Por ello, se recomienda según las últimas guías clínicas ETT como prueba de cribado en pacientes asintomáticos, seguida de cribado anual con ETT, DLCO y ProBNP. En el caso de nuestro paciente, hubiera estado indicado el trasplante de no ser por la presencia de células tumorales vesicales. Los algoritmos de tratamiento recomiendan desde el principio terapia combinada, preferiblemente con antagonistas del receptor de la endotelina y inhibidores de la fosfodiesterasa 5. El estadio avanzado de la enfermedad de nuestro paciente junto con la contraindicación para el trasplante, nos hizo decantarnos por iniciar triple terapia desde el inicio, asociando también análogos de las prostaglandinas. Durante los 3 años que lleva en seguimiento, no se ha objetivado empeoramiento de la HAP por ETT, ni de la DLCO y/o TACAR.

Conlusiones

La HAP es una complicación con alta mortalidad en los pacientes con ES, con un mal pronóstico a corto plazo. Es por ello de vital importancia la alta sospecha clínica y realización de pruebas de cribado, incluidos los pacientes asintomáticos. El tratamiento combinado precoz puede mejorar el pronóstico y estabilizar el deterioro de la presión arterial pulmonar (PAP) y/o DLCO.

CC-29

TRASTORNOS DE LA PIGMENTACIÓN COMO SIGNO GUÍA DE ENFERMEDADES AUTOINMUNITARIAS

Juan Blas Pérez Gilaberte, Beatriz Clemente Hernández, Alba Navarro Bielsa, Manuel Almenara Blasco, Laura Bernal Masferrer, Mariana Claudia Matei, Adrián Ballano Ruiz, Tamara Gracia Cazaña.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción

El Síndrome de Reynolds (SR) es una enfermedad autoinmunitaria caracterizada por la asociación de cirrosis biliar primaria (CBP) con esclerosis sistémica limitada (ES). El SR asocia las características clínicas de la CBP (prurito, hepatomegalia, cansancio) con la mayorís de síntomas de la ES limitada (calcinosis, fenómeno de Raynaud, afectación esofágica, esclerodactilia y telangiectasias). Múltiples estudios han sugerido que la forma cutánea de ES limitada es más frecuente en los pacientes con CBP que el subtipo difuso.

Caso clínico

Mujer de 40 años diagnosticada de CBP desde hace tres años, es remitida por la aparición de lesiones hipopigmentadas generalizadas. A la exploración fiica se observa leucomelanodermia que con luz de Wood adoptaba una morfología de hipomelanosis reticulada con hiperpigmentación folicular. Además destacaba la presencia de microstomía, telangiectasias peribucales y la capilaroscopia era compatible con patrón esclerodiforme activo. Se solicitaron anticuerpos anticentrómero cno el fin de descartar ES limitada, los cuales resultaron positivos. Con todos estos hallazgos la paciente fue diagnosticada de Síndrome de Reynolds. Fue tratada con fototerapia UVB-BE por prurito secundario a CBP con excelente mejoría.

Discusión y conclusión

La asociación de otras enfermedades autoinmunes en pacientes con CBP se ha descrito hasta en un 60% de los casos, de los cuales el Síndrome CREST constituye hasta un 15% del total. La asociación de Síndrome CREST y CBP ha merecido una denominación propia (Síndrome de Reynolds) y según algunos autores representa un subgrupo diferente de pacientes con características clíncias bien diferenciadas y un mejor pronóstico.

Por otro lado, el uso de la Luz de Wood es una herramienta fundamental y objetiva en Dermatología para el diagnóstico clínico y control evolutivo de enfermedades como los trastornos de la pigmentación como en nuestra paciente.

Es importante, como clínicos, estar alerta en pacientes con CBP que presenten trastornos de la pigmentación y descartar ES aunque en ocasiones exista un solapamiento de sus signos y síntomas

CC-30

¿ASMA, INSUFICIENCIA CARDÍACA... O HAY ALGO MÁS?

Juan Mora Delgado[1], Cristina Lojo Cruz[2], Carolina García-Figueras Mateos[2], Juan Carlos Anglada Pintado[2].

[1]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real; [2]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Jerez de la Frontera, Jerez de la Frontera.

Introducción

La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis es una vasculitis necrosante sistémica, con compromiso cardiaco que puede incluir pericarditis, isquemia y miocarditis. Ilustramos el caso de una paciente que acudió por disnea y edemas en miembros inferiores, con resolución satisfactoria gracias al rápido enfoque diagnóstico.

Caso clínico

Mujer de 44 años, fumadora de 10 cigarros diarios. Antecedentes de hipercolesterolemia primaria, enfermedad de Graves con orbitopatía leve y asma bronquial estable.

Acudió a urgencias por disnea progresiva de 3 semanas de evolución, hasta mínimos esfuerzos, edemas en miembros inferiores, disnea paroxística nocturna y palpitaciones. A la exploración, febricular, con taquipnea en reposo con SatO2 92% basal. Auscultación con crepitantes bibasales y sibilantes dispersos. A nivel neurológico destacaba sensibilidad táctil grosera disminuida en miembro inferior izquierdo. Edemas con fóvea sin signos de trombosis venosa, con equimosis.

El análisis urgente reveló eosinofilia, elevación de troponina-I y dímero-D. En el electrocardiograma se observó descenso del ST de 1 mm en II, III, aVF, V3-V6, ondas T aplanadas en derivaciones inferiores y negativas en V3-V6. Se realizó angioTC de tórax sin signos de tromboemboslismo pulmonar, con adenopatías subcentimétricas de aspecto reactivo a nivel paraaórtico, paratraqueal derecha, hiliares y subcarinales. Se solicitaron anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos positivos con anticuerpos (IgG) anti mieloperoxidasa que fueron positivos (19,1 UI/ml [0-6]). En el ecocardiograma se demostró un patrón de restricción miocárdica, ventrículo izquierdo no dilatado con fracción de eyección preservada, hipertrofia apical, disfunción diastólica grave, dilatación biauricular, insuficiencia mitral y tricuspídea ligera, derrame pericárdico ligero. Dados los antecedentes clínicos, dichos hallazgos eran compatibles con endocarditis de Löffler. Se realizó coronariografía sin hallazgos patológicos. La biopsia endomiocárdica mostró discreta hiperplasia endotelial, reactiva, con ligero infiltrado hemático.

Se procedió a inicio de bolos de 1 g de 6-metilprednisolona durante 3 días con descenso posterior y ciclofosfamida 500 mg cada dos semanas hasta completar 6 bolos. Al inicio se solicitó resonancia magnética cardiaca, con fibrosis endomiocárdica biventricular, trombo organizado apical ventricular izquierdo, secundario a granulomatosis con poliangeítis (late-stage endomyocardial fibrosis). Se repitió a los 4 meses desde el inicio del tratamiento, con gran mejoría de los grosores ventriculares y desaparición del trombo apical.

Discusión

La miocarditis eosinofílica presenta una morbilidad y mortalidad elevadas. Si no se trata, conduce a la formación de trombos murales y cicatrices miocárdicas. La eosinofilia progresiva conduce a fibrosis endomiocárdica y miocardiopatía restrictiva en la etapa avanzada. Por tanto, la sospecha y el diagnóstico tempranos de miocarditis eosinofílica son obligatorios. Los corticosteroides sistémicos son el pilar del tratamiento inmediato para reducir los daños orgánicos inducidos por los eosinófilos. En pacientes con un 5-factor score≥1, o cuando los corticoides fallen, se debe introducir la ciclofosfamida en pulsos intravenosos o vía oral, para inducir remisión.

Conclusiones

El reconocimiento temprano es crucial para mejorar los resultados clínicos de la miocarditis eosinofílica. La administración temprana de corticosteroides sistémicos es necesaria, ya que el tratamiento tardío puede resultar en desenlaces fatales. Los diagnósticos diferenciales de las causas subyacentes de la eosinofilia son necesarios para mejorar los resultados a largo plazo.

CC-31

A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO: GLOMERULONEFRITIS PROLIFERATIVA EXTRACAPILAR PAUCIINMUNE

Miguel Ángel González Martínez, María Ramírez Gómez, Dora Angélica Varillas Caso.

Hospital Universitario de San Cecilio de Granada, Granada.

Introducción

El término glomerulonefritis rápidamente progresiva (GNRP) hace referencia a un evento clínico caracterizado por deterioro de la función renal que cursa en días o semanas y que, dejado a su natural evolución, produce insuficiencia renal terminal en la mayoría de los pacientes.

Caso clínico

Mujer de 64 años, con antecedentes personales de diabetes mellitus tipo 2, HTA y asma bronquial eosinofílico. Es derivada a Nefrología por deterioro de función renal (creatinina 2.5 mg/dl), albuminuria 846 mg/24h y proteinuria 1494 mg/24h, junto sedimento activo (hematíes +++). Ecografía renal y estudio analítico con marcadores tumorales, complemento e inmunoglobulinas sin hallazgos destacables. A destacar autoinmunidad negativa salvo anti MPO +, a título de 53.5. En TACAR de tórax, se observan múltiples opacidades parcheadas en ambos campos pulmonares. Se realiza biopsia renal, informada como glomerulonefritis con proliferación extracapilar asociada anticuerpos frente al citoplasma de neutrófilo (ANCA) sin depósitos de IC acompañantes, junto a semilunas. Entre los diagnósticos diferenciales, se incluyó la poliangeítis microscópica (PAM) y la poliangeítis eosinofílica granulomatosa (PEG), con mayor orientación diagnóstica a PAM, ya que a pesar del diagnóstico de asma, no presentaba clínica activa de vía aérea superior y niveles de eosinófilos en sangre eran de 570 células/mm^3. Por otro lado, en la biopsia renal no se observó la presencia de granulomas necrotizantes, característico de la PEG. A raíz del ingreso, la paciente se encuentra en seguimiento por Neumología, iniciándose tratamiento con mepolizumab, sustituyéndose posteriormente a benralizumab por empeoramiento de pruebas funcionales respiratorias.

Durante su evolución inmediata, presenta rápido deterioro de función renal (Crea 6.67 mg/dl) por lo que se inicia tratamiento con hemodiálisis aguda (2 sesiones) y plasmaféresis con albúmina (8 sesiones), así como 3 bolus de metil-prednisona y ciclofosfamida 1 dosis de 500mg intravenoso; presentando mejoría de función renal (Creatinina 2.5 mg/dl), proteinuria y albuminuria con normalización de sistemático de orina y negativización de antiMPO. Finalmente, al alta hospitalaria, se ajusta tratamiento inmunosupresor de inducción con Rituximab.

Actualmente, la paciente se encuentra en remisión completa, clínica y analítica, destacando mejoría progresiva de función renal con creatinina de 1.23 mg/dl, estabilización de niveles de albuminuria (36.4 mg/24h) y proteinuria (132.6 mg/24h). Sin embargo, destaca la nueva positivización de antiMPO 7.3 (negativización previa).

Discusión

Las GNRP suponen el 7% de las biopsias renales, siendo el tipo 3 el más frecuente. Forma parte de una vasculitis necrotizante, muchas veces autolimitada al riñón, que se caracteriza por la presencia de ANCA en más de un 80% de los casos, pudiendo negativizarse secundario al tratamiento, lo que implica mejor pronóstico.

Entre el 25 y el 50% de los pacientes sufren una recaída, siendo un factor de riesgo la elevación de ANCA durante el seguimiento. Sin embargo, no se debe modificar el tratamiento exclusivamente en función de los títulos de anticuerpos.

Conclusiones

La GNRP constituye una urgencia médica, con un mal pronóstico si no se instaura un tratamiento efectivo, por lo que es fundamental un diagnóstico precoz y seguimiento adecuado con el fin de evitar o minimizar las posibles recaídas de la enfermedad.

CC-32

AFECTACIÓN RENAL EN ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4 (ERIGG4)

Mari Carmen Prados Soler, Isabel Villegas Pérez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La ERIgG4 es una entidad autoinmune fibroinflamatoria multisistémica de etiología desconocida, recurrente, con aumento de IgG4 en suero y tejidos afectos, generalmente acompañado de hipocomplementemia y eosinofilia.

La mayoría de las veces se asocia con lesiones extrarrenales esclerosantes en varios órganos o glándulas, sobre todo, sialoadenitis, linfadenopatía o pancreatitis autoinmune.

La manifestación renal más frecuente es la nefritis tubulointersticial, aguda o crónica.

La biopsia es clave en el diagnóstico.

La respuesta a corticoides es la regla. En caso de corticodependencia o corticoresistencia está indicado rituximab.

Caso clínico

Varón de 71 años, con antecedentes de HTA, DM tipo 2 y Pancreatitis autoinmune asociada a IgG4 (Tipo 1), diagnosticada en 2016 en otro hospital, tras un ingreso prolongado por ictericia obstructiva con sospecha inicial de Cáncer de páncreas, precisando un stent biliar durante 1 mes. Respuesta espectacular a corticoides.

Remitido a Consulta de Nefrología en Abril/2020 por deterioro progresivo de función renal (Cr 1,2 -> 2.8 -> 3.7 mgr/dl). En analítica destacaba hipocomplementemia (C3: 59 y C4 <8) e IgG 2580. En esta fecha tomaba prednisona 2,5 mgr/día.

Se realiza biopsia renal que informa de Nefritis tubulointersticial con incremento moderado focal de células plasmáticas IgG4 y fibrosis extensa. Esclerosis glomerular grave.

Se administra MP iv 3 bolos de 500 mgr y luego prednisona oral (60 mgr/día y luego pauta descendente).

En Mayo/2022, coincidiendo con reducción de dosis de prednisona (5 mgr/día à 2,5 mgr/día), empeora la función renal (Cr 2.2 mgr/dl -> 4.78 mgr/dl), comenzando de nuevo con prednisona 60 mgr/día.

En Octubre/2022, nuevo deterioro de función renal (Cr 3.5 -> 6 mgr/dl), se administra de nuevo MP iv 3 bolos de 500 mgr y continúa con prednisona 40 mgr/día en pauta descendente. Mejoría hasta Cr 3 mgr/dl.

Actualmente, se encuentra ingresado por un cuadro de poliartritis y absceso por Estafilococo aureus, en miembro inferior izqdo, precisanso drenaje, precisando cloxacilina iv. Función renal estable (Cr 3 mgr/dl).

Discusión

Los corticoides son el tratamiento de primera línea, mejoran los síntomas y dismimuyen los niveles séricos de IgG4 en pocas semanas. La rápida respuesta al tratamiento con esteroides es un dato característico de esta enfermedad.

Es preciso administrar dosis elevadas y programar pauta de descenso lento durante 6 meses, incluso en algunos pacientes no pueden suspenderse nunca.

La persistencia de IgG4 elevada y/o la reaparición de hipocomplementemia deben hacernos estar alerta por posibilidad de recaída. El agotamiento de las células B con rituximab puede ser una terapia efectiva.

Conclusiones

El diagnóstico de esta enfermedad requiere un alto índice de sospecha y sin duda la biopsia renal es fundamental siendo clave la realización de técnicas de inumohistoquímica con IgG4.

Las recaídas son frecuentes al reducir la dosis de corticoides o suspender el tratamiento.

Los corticoides aumentan el riesgo de infecciones, es el caso de nuestro paciente con absceso en miembro inferior.

En nuestro caso, no consideramos indicado el tratamiento con rituximab, por el estadío de enfermedad renal crónica; quizás debió de haberse administrado mucho antes. Nos planteamos asociar micofenolato mofetilo, como antifibrótico.

CC-33

AVACOPAN COMO TRATAMIENTO ADYUVANTE EN VASCULITIS ASOCIADA A ANCA (VAA)

Mari Carmen Prados Soler, Marco Valentín Delgadillo Limón, Isabel Villegas Pérez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

Las VAA son un grupo de enfermedades autoinmunes sistémicas potencialmente mortales que a menudo se presentan con afectación renal.

El tratamiento de las VAA se asocia con una toxicidad significativa, especialmente debida a los corticoides (CE).

La activación de la vía del complemento juega un papel importante en la patogénesis de las VAA. El avacopan es un potente antagonista de C5aR1. que inhibe los efectos proinflamatorios de C5a, disminuyendo así la migración y activación de los neutrófilos.

Caso clínico

Varón de 64 años remitido en Junio/2022 a Nefrología desde la Consulta de Reumatología, por deterioro de función renal (Cr 2,27 mgr/dl), proteinuria (1,52 gr/24h) y microhematuria (30-50 Htíes/c). ANCA PR3 = 416, complemento normal.

Antecedentes de: HTA, Escleritis bilateral, hipertrofia de cornetes (intervenido), sinusitis crónica y cuadro de poliartritis. ANCA PR3 positivos (Diciembre/2019). Tratamiento: AINEs, CE, Azatioprina y después metotrexate.

Tratamiento de mantenimiento con CE por astenia y artromialgias.

Neumonía intersticial por SARS-CoV2 (Mayo/2020).

Nuevo cuadro de epiescleritis, tratamiento con azatioprina. Episodio de diverticulitis y Herpes Zoster (Febrero/2021). Artrosis sobre todo en rodillas, pendiente de cirugía.

Se realiza biopsia renal, que muestra corteza con 10 glomérulos, 3 esclerosados. En los restantes se observa en uno de ellos dos áreas de necrosis fibrinoide junto al desarrollo de una semiluna epitelial incipiente. Marcado infiltrado inflamatorio tubulointersticial mixto con presencia de polimorfonucleares neutrófilos y eosinófilos. Capilaritis. Ausencia de granulomas. Arteriolas y arterias de mediano calibre con fibrosis miointimal leve sin cambios inflamatorios asociados. IF: Negatividad para Inmunoglobulinas y fracciones del complemento (C3, C1q, C4). Diagnóstico: Glomerulonefritis Pauciinmune asociada a ANCA + Nefritis túbulo-intersticial aguda.

Tratamiento de inducción: MP iv 3 bolos de 500 mgr, luego prednisona oral, CF iv 500 mgr (día +1 y día +30), Rituximab iv 1 gr (día +2 y día +15), avacopan 30 mgr c/12h (como uso compasivo).

Tratamiento de mantenimiento: Prednisona 10 mgr (pauta de descenso) + Avacopan 30 mgr c/12h

Mejoría clínica y analítica. A los 4 meses, el paciente presenta ANCA PR3 = 34, Cr 1,69 mgr/dl, proteinuria 1,48 gr/24h, 10-30 Htíes/c. Ningún evento adverso por Avacopan.

Discusión

El tratamiento actual de las VAA tiene limitaciones: la respuesta es variable, algunos pacientes presentan recaídas y no va dirigido a la causa raíz de la inflamación, desencadenante de la enfermedad. Además, el mantenimiento de los CE largo plazo se asocia a daño orgánico a nivel renal además de otros efectos adversos (hipertensión, diabetes, infección, aumento de peso, afectación ocular,...).

Nuestro paciente lleva en tratamiento con CE desde hace 4 años y ya ha presentado toxicidad por los mismos.

Avacopan actúa directamente sobre la inmunopatogénesis de las VAA, sin interferir en otras respuestas del sistema inmunitario, ayudando así a inducir la remisión. Por otro lado, permite disminuir el uso de CE.

Conclusión

La adición de avacopan al tratamiento estándar de las VAA (CE, Ciclofosfamida y/o Rituximab) contribuye a controlar la actividad clínica, mantener la remisión y minimizar el daño orgánico debido a los efectos adversos de los CE al permitir reducir la dosis de estos fármacos.

CC-34

DISNEA PROGRESIVA DE DIFÍCIL INTERPRETACIÓN

Leire Muñoz Hernando, Sofía Merino Baamonde, Ricardo Gómez De La Torre, Verónica Blanco Lorenzo, Eduardo Josue Banegas Deras.

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Las vasculitis son un grupo de entidades con afectación multiorgánica causada por un daño vascular. Dentro de las vasculitis de pequeño vaso se incluyen las vasculitis ANCA, que cursan con afectación de capilares como los glomerulares o los alveolares, pudiendo causar el síndrome renopulmonar que se describe en casos como el siguiente.

Presentamos el caso de un varón de 72 años que acude a Urgencias por astenia, disnea, orina oscura y hemoptisis de 1 semana de evolución. Analíticamente tiene anemia, plaquetopenia y un deterioro de función renal que se acompaña de un sedimento con hematuria intensa y hematíes dismórficos. En la radiografía de tórax se observa un infiltrado en base pulmonar izquierda. Con todo, se establece el diagnóstico de FRA AKIN III con síndrome nefrítico secundario y se solicitan estudios complementarios para filiar etiología, sospechando un síndrome renopulmonar en el contexto de vasculitis. Los estudios de autoinmunidad resultan negativos para ANCA y antiMBG, la actividad del complemento es normal y no presenta descenso de haptoglobina, siendo el anticoagulante lúpico también normal y con parámetros de coagulación en rango. Como otros hallazgos, presenta un componente monoclonal en suero y una desviación izquierda hasta promielocito en frotis sanguíneo. Se inicia de forma inmediata tratamiento con bolos de corticoides, pero el paciente sufre un episodio de desaturación brusca que requiere ingreso en UCI, con mala evolución, inestabilidad hemodinámica creciente y éxitus a las 48 horas del mismo. Finalmente, se realiza autopsia que confirma el diagnóstico de glomerulonefritis proliferativa extracapilar pauciinmune, con daño alveolar difuso y hemorragias. Además, la médula osea mostró una metaplasia mieloide que orienta a la presencia de un síndrome mielodisplásico.

Las vasculitis ANCA se denominan también pauciinmunes, puesto que no existe depósito de anticuerpos visibles histológicamente. Se caracterizan por el desarrollo de autoanticuerpos contra proteínas del citoplasma de los neutrófilos, que son detectables en sangre periférica y cuyos títulos se relacionan con la actividad y el pronóstico de la enfermedad. Sin embargo, existen hasta un 5-10% de casos que cursan con ANCA-. Pero si no existen ANCA, ¿cuál es el mecanismo que media la activación de las células inmunes que desencadena la cascada inflamatoria y produce el daño? Se piensa que existen unos anticuerpos distintos a los ANCA que podrían ser los causantes de la activación celular de forma análoga a como lo hacen los ANCA con los neutrófilos. Este grupo ANCA- ha sido sujeto de estudio en numerosas ocasiones y se ha descrito su asociación con infecciones, malignidad y tóxicos con mayor frecuencia que en los pacientes que tienen ANCA+. La afectación orgánica y el pronóstico de la enfermedad es el mismo que el de los pacientes con ANCA+, a excepción de aquellos en los que el trastorno se relaciona con malignidad, que tienen un curso más severo y una tasa mayor de mortalidad.

Este parece ser por tanto el caso de nuestro paciente, pese a que se hubieran requerido más estudios para diagnosticar de forma fehaciente el síndrome mielodisplásico y poder considerarlo el desencadenante del cuadro vasculítico.

CC-35

GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTINFECCIOSA (GNPI) IGA DOMINANTE. CON QUÉ PODEMOS CONFUNDIRLA? SE TRATA IGUAL QUE LA NEFROPATÍA IGA?

Mari Carmen Prados Soler, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La GNPI IgA es una variante de la GNPI cada vez más frecuente en nuestro medio. Suele aparecer de forma concurrente a una infección por Staphylococcus aureus (SA), sobre todo cutánea. Afecta sobre todo a varones de edad avanzada, con distintas comorbilidades.

Caso clínico

Varón de 78 años que ingresa en Medicina Interna (Enero/2022) por cuadro de astenia y fiebre.

Antecedentes de HTA, dislipemia, insuficiencia respiratoria aguda global, carbonarcosis, acidosis respiratoria, isquemia crónica revascularizada, FA Permanente. Portador de marcapasos, insuficiencia cardíaca con FEVI preservada y hemorragia digestiva alta.

En miembro superior derecho presentaba induración subcutánea en antiguo punto de punción de vía periférica, fluctuante, supurativo. En analítica destacaba fracaso renal agudo (FRA) (Cr 3,1 mgr/dl), proteinuria subnefrótica y hematuria macroscópica. ANA y ANCA negativos, hipocomplememtemia e IgA elevada. En el hemocultivo se aisló SA sensible a meticilina. Se descartó endocarditis.

Pese a recibir tratamiento antibiótico adecuado, el paciente presentó descompensación cardíaca y empeoramiento de función renal (Cr 4,8 mgr/dl), precisando tratamiento con hemodiálisis-ultrafiltración. Se realizó biopsia renal con resultado de GNPI IgA.

Se trató con MP iv 3 bolos de 1gr y luego prednisona oral, en pauta descendente.

Tras mejoría progresiva de función renal, se desprogramó hemodiálisis.

Actualmente, el paciente se encuentra asintomático, Cr 1,42 mgr/dl, proteinuria negativa y no microhematuria, no precisando tratamiento específico para esta entidad.

Discusión

La GNPI IgA es más agresiva que la variante clásica, comienzan con FRA, proteinuria, hematuria e hipocomplementemia como en nuestro caso.

La mayoría aparecen de forma concurrente a una infección por SA, sobre todo cutánea, aunque también se asocian a estafilococos coagulasa negativos y raras veces a bacilos gram negativos.

Se debe hacer el diagnóstico diferencial con la GNPI postestreptocócica y con la Nefropatía IgA. A diferencia de la GNPI postestreptocócica clásica, en la cual hay depósito de C3 +/- IgG, esta entidad se caracteriza por el depósito dominante de IgA a nivel glomerular.

El manejo inicia se basa en la erradicación de la infección y medidas de soporte.

En general y con base en los datos disponibles en la literatura, no existe evidencia que recomiende el uso de esteroides en el tratamiento de la GNPI IgA dominante. De hecho, el uso de inmunosupresores puede aumentar la mortalidad en pacientes con infección activa. Sin embargo, en los casos de FRA el tratamiento con corticoides si está indicado.

En nuestro caso, tras el fracaso de la terapia antibiótica se observó una buena respuesta al tratamiento esteroideo, con una mejoría progresiva de función renal.

Conclusiones

- El manejo inicial debe estar basado en el tratamiento etiológico con antibioterapia y en medidas generales para el control de los edemas y la tensión arterial, siguiendo el mismo esquema que en enfermedades semejantes (restricción de sal, diuréticos de asa y uso de blo- queantes del SRAA).
- El tratamiento con corticoides de debe de considerar en las GNPI IgA dominantes que se presenten con FRA y sin mejoría tras un tratamiento antibiótico adecuado, como en nuestro caso.
- El tratamiento esteroideo mejora el pronóstico renal.

CC-36

GLOMERULONEFRITIS FIBRILAR (GNF). UTILIDAD DEL DNAJB9 EN LA BIOPSIA RENAL. EFECTO SUMATORIO ANTIPROTEINÚRICO DE RITUXIMAB Y DAPAGLIFLOZINA

Mari Carmen Prados Soler, Nuria García Pablos, Isabel Villegas Pérez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La GNF es una entidad infrecuente (menos del 1% de biopsias renales).

Se suele asociar en un 40% a otros procesos especialmente neoplásicos hematológicos, inmunes (LES, Crohn, PTI, Graves) o infecciosos (VHC).

Presenta depósitos rojo Congo negativo, IgG positivo, y fibrillas de 20nm. La tinción con DNAJB9 en la biopsia renal tiene alta sensibilidad (98%) y especificidad (>99%) diagnóstica.

Tiene un mal pronóstico porque los pacientes acaban desarrollando con el tiempo una enfermedad renal crónica estadio V y en un 30% recurre en el trasplante renal.

No dispone de tratamiento específico, pero se ha han descrito casos con buena respuesta a Rituximab. Por otro lado, la dapagliflozina tiene un efecto proteinúrico en patología glomerular.

Caso clínico

Varón de 54 años, con antecedentes de hipertensión arterial, hipertrigliceridemia y gota. En 2013 es derivado a Nefrología por microhematuria (5-10 hematíes/campo) y proteinuria (3.86 g/24h) con función renal normal (Cr 0.95 mg/dl). ANA y ANCA negativos, inmunoglobulinas, complemento y factor reumatoide normales. Serología vírica (VHB, VHC, VIH y crioglobulinas negativas. Se descarta gammapatía monoclonal. Se propone biopsia renal, pero el paciente la rechaza.

Durante su seguimiento, presenta proteinuria mantenida con bloqueo dual del sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRAA) con Enalapril y Valsartán. Se objetiva un deterioro progresivo de función renal a lo largo de 6 años, alcanzando Cr 1.7 mg/dl, CKD-EPI 45 ml/min y proteinuria 11 g/24h en 2019. Se realiza biopsia renal (27/11/19).

Se diagnostica de GNF y se envía muestra para tinción con DNAJB9, siendo positiva.

Se inicia tratamiento inmunosupresor con Prednisona 60 mg/día (24/4/20) con posterior pauta descendente con mejoría de la función renal (Cr 1.4 mg/dl, CKD-EPI 56 ml/min) y descenso de proteinuria (5.5g/24h).

Se inicia tratamiento con Rituximab intravenoso (2 dosis de 1 gr los días 1 y 16/6/2020). Posteriormente, se evidencia aumento de proteinuria (7g/24h), con función renal estable, por lo que en Febrero/2022 se administra un 2º ciclo de Rituximab. 5 meses después, proteinuria 4.5 gr/24h, función renal estable. Se asocia Dapagliflozina consiguiendo a los 2 meses proteinuria 1.68 gr/24h.

Discusión

La GNF se presenta a una edad media de 55-60 años con proteinuria en rango nefrótico, hematuria e insuficiencia renal, como nuestro paciente.

El diagnóstico de la GNF es un proceso que requiere un amplio diagnóstico diferencial con exclusión de patologías secundarias como se realizó en nuestro caso.

La tinción con DNAJB9 permite establecer el diagnóstico definitivo e incluso en un futuro podría ser diana terapéutica.

En el tratamiento, habitualmente se mantiene bloqueo del SRAA. No hay un régimen terapéutico establecido. Al inicio suele ser sensible a corticoides, y en casos refractarios varios estudios demuestran buena respuesta a Rituximab.

La dapagliflozina tiene un efecto antiproteinúrico en diversas patologías glomerulares.

Conclusiones

- En los pacientes con GNF es imprescindible hacer un diagnóstico diferencial con neoplasias hematológicas, patología inmune y procesos infecciosos.
- La tinción con DNAJB9 permite su confirmación histológica y descartar otras entidades que cursan con depósitos tales como Amiloidosis, Crioglobulinemia y Nefropatía inmunotactoide.
- Rituximab y dapagliflozina consiguen un efecto sumatorio antiproteinúrico.

CC-37

GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGEÍTIS: MEPOLIZUMAB, UNA ALTERNATIVA CON MENOR TOXICIDAD EN UN PACIENTE JOVEN CON UN BROTE GRAVE

Anna Gállego Rodríguez, Luis Sainz Comas, Paula Camila Álvarez Schlegel, Helena Codes Méndez, Laia Matas Pericas, Patricia Moya Alvarado, Jordi Casademont Pou, Iván Castellví Barranco.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción

La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA) es una vasculitis necrotizante de mediano y pequeño vaso que cursa característicamente con asma, eosinofilia periférica y clínica rinosinusal. Puede afectar a cualquier órgano, con clínica más frecuentemente pulmonar, cutánea, cardiaca, gastrointestinal, sistema nervioso periférico y renal[1].

Caso clínico

Hombre de 29 años con antecedentes de rinitis alérgica, poliposis nasal y asma persistente. Consulta por dolor abdominal, vómitos y diarreas, artromialgias, febrícula y pérdida ponderal de 18 Kg en 1 mes. Analíticamente, leucocitosis de 12.000 (eosinofilia de 3800) y elevación de dímero D (14.000); angioTC sin tromboembolismo pulmonar. PCR positiva para SARS-CoV-2. Fue dado de alta como sobreinfección respiratoria con levofloxacino.

Tras nuevas consultas a urgencias por empeoramiento del estado general e intolerancia oral, se realiza TC abdominal con enterocolitis e ingresa. Posteriormente, aparece púrpura palpable y poliartritis. La biopsia cutánea es compatible con GEPA (infiltrado inflamatorio de eosinófilos, neutrófilos y linfocitos perivasculares).

Recibe 3 bolus de metilprednisolona 1g; posteriormente prednisona 1mg/Kg/día. Analíticamente, sin proteinuria, serologías negativas para hepatitis y parásitos, quantiferon negativo. IgE elevada, p-ANCA y antimieloperoxidasa positivos a título alto (918 UI/mL). Colonoscopia con colitis isquémica (biopsias insuficientes para el diagnóstico). Por intolerancia oral se requiere nutrición parenteral. Ecocardiograma transtorácico normal y TAC toracoabdominal con opacidades nodulillares pulmonares bibasales y edema mural concéntrico colónico. Por empeoramiento clínico y analítico se inicia mepolizumab 300 mg cada 4 semanas con mejoría, siendo alta hospitalaria. En remisión clinica y analítica hasta la actualidad, con mepolizumab y prednisona 5 mg/día.

Discusión

Además del diagnóstico clínico, cumple criterios clasificatorios de GEPA de las guías de la ACR/EULAR 2022: eosinofilia≥1 109/litro (+5), enfermedad obstructiva de vías respiratorias (+3), poliposis nasal (+3), ANCA o antiproteinasa 3 + (-3) e inflamación extravascular por eosinófilos (+2): (13 puntos, ≳6)[2].

Se inició mepolizumab (anti-IL-5[3]) en primera línea con corticoterapia, en vez de ciclofosfamida (puede causar neoplasia de vejiga, neutropenia e infertilidad[4]) o rituximab (infecciones graves, citopenias, infarto agudo de miocardio) por su perfil de seguridad, fisiopatogenia de la GEPA y tratamiento de la clínica nasosinusal y asmática grave del paciente.

En un estudio retrospectivo se demostró la eficacia de mepolizumab, permitiendo ahorrar corticoides, con buena tolerancia; reacciones adversas leves en 1/5 de los pacientes (infecciones y artromialgias)[5]. En un ensayo clínico, doble ciego y aleatorizado, en pacientes con GEPA no severa recidivante o refractaria tratados con prednisona e inmunosupresores, a los que se añadió mepolizumab, remitieron un 25% de pacientes más con el fármaco que con placebo a las 52 semanas[3]. Los efectos adversos fueron cefalea y artromialgias[6].

Conclusiones

Debemos considerar la GEPA en pacientes con asma, eosinofilia y poliposis nasal con clínica sistémica o de daño orgánico como cuadro constitucional, púrpura palpable, infiltrados pulmonares y colitis isquémica. La respuesta a la corticoterapia y el pronóstico suelen ser buenos, aunque con rebrotes al descender corticoides[3]. Mepolizumab parece una alternativa segura, pero necesitamos más estudios para determinar su efectividad en inducir y mantener la remisión en casos de afectación severa[4].

CC-38

HEMORRAGIA ALVEOLAR DIFUSA COMO DEBUT DE VASCULITIS C-ANCA EN PACIENTE CON NEUMOPATIA DE BASE

Beatriz Elena Montenegro Puche, Ana De Vicente Delmás.

Hospital Santa María del Puerto, El Puerto de Santa María.

Introducción

La enfermedad pulmonar intersticial comprende un conjunto de entidades con características clínicas y radiológicas que habitualmente afectan al intersticio pero puede involucrar otras estructuras del pulmón. La hemorragia alveolar difusa (HAD) es un síndrome que se suele asociar a enfermedades autoinmunes y que se manifiesta habitualmente en forma de insuficiencia respiratoria aguda.

Caso clínico

Mujer de 77 años con antecedente de asma bronquial. Ingreso en Mayo/22 por neumonía bilateral por Covid-19. Tras la hospitalización se precisó de oxígeno domiciliario y corticoterapia oral en pauta descendente con mejoría progresiva de la clínica y retirada total de ambas terapias en Septiembre de 2022.

Acude en Noviembre/22 por cuadro de poliartralgias de un mes de evolución y febrícula vespertina, así como episodio aislado de cefalea hemicraneal derecha autolimitada sin alteraciones visuales. Exploración física con auscultación cardiopulmonar rítmica sin soplos y murmullo vesicular disminuido con sibilancias dispersas, sin artritis ni focalidad neurológica así como constantes estables y Sp02 96% basal.

En la radiografía de tórax se observaba un infiltrado intersticial bilateral que se confirma por TAC (patrón en panal de abeja) y analíticamente destacaba Hb 9.2 g/dl, leucocitos 13200/microL (neutrófilos 8500/microL, eosinófilos 2100/microL) plaquetas 718000/microL, VSG 126 mm/h, PCR 160 mg/L, ferritina 436 ng/ml, creatinina 1.02 mg/dl, coagulación normal.

A la espera de resultados de perfil inmunológico y ante la alta sospecha de enfermedad autoinmune sistémica, se inició tratamiento con esteroides intravenosos y con antibioterapia al no poder descartar infección pulmonar asociada.

Al cuarto día de ingreso, y ya con resultados completos de perfil de inmunidad (ANCA 1:320 tipo C-ANCA (PR3)) sufre episodio de insuficiencia respiratoria aguda con hemoptisis e ingresa en UCI donde se realiza IOT con salida de sangre abundante, cuadro compatible con HAD. Se inició terapia con bolos de Metilprednisolona 1g intravenoso. Durante su estancia en UCI, además, ha requerido terapia de reemplazo renal y aminas vasoactivas por shock séptico de origen respiratorio entre otras terapias, con evolución desfavorable y éxitus.

Discusión

Presentamos el caso de una paciente con antecedentes de neumonía por SARS-COV2 con secuela de insuficiencia respiratoria que precisa oxígeno y corticoides tras hospitalización para mantener clase funcional mMRC1 y saturación de O2 por encima de 90%. Tras dos meses libre de tratamiento y con revisiones en consulta con estabilidad clínica, acude por cuadro de febrícula y artralgias con radiografía patológica que obliga a excluir enfermedades sistémicas. Al presentar una HAD se trata con bolos de esteroides intravenosos (alta sospecha de vasculitis con afectación de órgano diana-pulmón) y se solicita autorización para administrar Ciclofosfamida como tratamiento de inducción. En el centro en el que se encuentra hospitalizada no se dispone de campana de seguridad con flujo de aire laminar para su preparación, presentando la paciente mala evolución que desaconseja traslado interhospitalario. A pesar de las medidas de soporte empleadas la paciente evoluciona desfavorablemente.

Conclusiones

Tratar a un paciente con una presentación grave (HAD) de enfermedad autoinmune sistémica en un hospital comarcal tiene sus limitaciones a pesar de disponer de herramientas diagnosticas adecuadas.

CC-39

MÚLTIPLES RECAÍDAS DE VASCULITIS ASOCIADA A P-ANCA (VAA). PLASMAFÉRESIS, CICLOFOSFAMIDA, RITUXIMAB Y AVACOPAN. ¿SERÁ LA ÚLTIMA RECAÍDA, GRACIAS A ESTA NUEVA TERAPIA?

Mari Carmen Prados Soler, Marco Valentín Delgadillo Limón, Nuria García Pablos, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

Las VAA son un grupo de enfermedades autoinmunes sistémicas potencialmente mortales y a veces presentan múltiples recaídas a lo largo de la vida, pese a mantener tratamiento inmunosupresor adecuado.

El tratamiento de las VAA se asocia con una toxicidad significativa, especialmente debida a los corticoides (CE).

La activación de la vía del complemento juega un papel importante en la patogénesis de las VAA. El avacopan es un potente antagonista de C5aR1. que inhibe los efectos proinflamatorios de C5a, disminuyendo así la migración y activación de los neutrófilos.

Caso clínico

Mujer de 54 años, natural de Argentina, exfumadora, obesa, hipertensa y diabética.

Diagnosticada en 2015 de Vasculitis sistémica asociada a p-ANCA (MPO) con afectación pulmonar (Neumonitis necrotizante – biopsia pulmonar), renal (Glomerulonefritis necrotizante – biopsia renal), cutánea (púrpura), sistema nervioso periférico (polineuropatía), sistema nervioso central (hipofisitis, que causa Diabetes Insípida) y ORL (neuritis vestibular).

Ha recibido tratamiento con: Metilprednisolona (MP), ciclofosfamida 500 mgr iv (12 ciclos) en 2015, posteriormente CE y azatioprina. Rituximab en 2018.

Nuevo brote en 2019, recibiendo de nuevo MP, ciclofosfamida (6 ciclos) y Rituximab iv1 gr cada 14 dias (2 ciclos), seguido de Rituximab 500 mgr c/6 meses (última dosis en Julio/2021).

Tercer brote de vasculitis en Diciembre/2022, debutando como Síndrome pulmón-riñón, con insuficiencia respiratoria aguda por hemorragia alveolar, deterioro de función renal y hemorragia digestiva, anemia severa (Hb 6,6 gr/dl) que precisó transfusión de 6 concentrados de hematíes.

ANCA-MPO: 420 U/ml.

Se inicia tratamiento con MP 3 bolos de 500 mgr, plasmaféresis (total 10 sesiones) y ciclofosfamida iv. Se asocia avacopan oral 30 mgr/12h.

Actualmente, la paciente se encuentra clínicamente estable y ANCA-MPO: 20 U/ml.

Discusión

Desde su diagnóstico de VAA en 2015, la paciente ha sido tratada con prednisona oral, junto a diversos inmunosupresores. Esto sumado a las múltiples recaídas sufridas significa que ya tiene una dosis acumulada de CE muy alta. Además, la paciente presenta un alto riesgo cardiovascular (HTA, diabetes mellitus, obesidad, exfumadora), aplastamientos vertebrales, antecedentes neurológicos (depresión, anorexia) junto con elevado riesgo de recaída. Todo ello justifica la indicación de avacopan al resto del tratamiento inmunosupresor.

Avacopan actúa directamente sobre la inmunopatogénesis de las VAA, sin interferir en otras respuestas del sistema inmunitario, ayudando así a inducir la remisión. Por otro lado, permite disminuir el uso de CE.

Conclusión

La adición de avacopan al tratamiento estándar de las VAA (CE, Ciclofosfamida y/o Rituximab) contribuye a controlar la actividad clínica, mantener la remisión y minimizar el daño orgánico debido a los efectos adversos de los CE al permitir reducir la dosis de estos fármacos.

CC-40

NO TODOS LOS INFILTRADOS PULMONARES SON NEUMONÍA

Juan Andrés Abad Gómez, Álvaro Cantero Acedo, María Castro Martínez, Raquel Pérez Rojo.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción

A la hora de identificar una patología es fundamental la interacción con el paciente y prestar atención a la historia clínica, tanto a la anamnesis como a una adecuada exploración física. Las enfermedades autoinmunes sistémicas a menudo pasan desapercibidas por la facilidad con la que confundimos sus síntomas con patologías más prevalentes y habituales.

Caso clínico

Presentamos un hombre de 72 años, natural de Marruecos, exfumador importante, con antecedentes de escoliosis y enfermedad pulmonar no especificada sin tratamiento. Fue comerciante y, como exposiciones, destacan vivienda en zona rural, exposición a biomasa durante la infancia, cocina con hornillo de gas y múltiples animales, incluídas aves de corral. No documentamos fármacos relevantes.

Acude a urgencias por cuadro de 4 días de disnea mMRC 4, tos con expectoración hemoptoica y hemoptisis de 50 cc, acompañado de malestar general, opresión centrotorácica y sensación distérmica. A la exploración física destacan taquicardia, desaturación y taquipnea, con hipofonesis, crepitantes y sibilancias, además de cifoescoliosis marcada. Analíticamente destacan insuficiencia respiratoria aguda parcial, deterioro de función renal y elevación de reactantes de fase aguda. En la radiografía de tórax se observan infiltrados algodonosos bilaterales, de predominio derecho. Se inicia antibioterapia y corticoides sistémicos, y se cursa ingreso, con principal sospecha de origen infeccioso.

Durante el ingreso presenta mayor deterioro de la insuficiencia renal y respiratorio, llegando a precisar oxigenoterapia de alto flujo. Se realiza estudio microbiológico exhaustivo, sin hallazgos. Radiológicamente destacan consolidaciones parenquimatosas y vidrio deslustrado de predominio central y en segmentos posteriores, con engrosamientos septales, además de adenopatías mediastínicas.

Tras 2 semanas de antibioterapia, corticoides sistémicos y oxigenoterapia, presenta mejoría, con nueva recaída al suspender la corticoterapia, presentando nuevamente hemoptisis e insuficiencias respiratoria y renal. Esto motiva un estudio más exhaustivo, en que el paciente refiere 2 años con episodios similares, hallándose proteinuria con microhematuria y positividad de c-ANCA y PR3 en títulos altos. Se realiza biopsia renal, con glomerulonefritis extracapilar pauciinmune compatible con ANCA vasculitis.

Con el diagnóstico de granulomatosis con poliangeítis (GPA) con afectación de órgano vital, se administran bolos de corticoides e inducción con Rituximab. De esta forma el paciente presenta una mejoría significativa de los infiltrados radiológicos, cesan los esputos hemoptoicos y se estabiliza la función renal.

Discusión

La GPA es una vasculitis de pequeño vaso, ampliamente conocida, siendo habitual la afectación renal, que si bien no es muy frecuente al diagnóstico, hasta un 77-85% de los pacientes con GPA llegan a desarrollar glomerulonefritis. La afectación pulmonar no es tan habitual, con un amplio abanico de manifestaciones, desde afectación de vía aérea hasta desarrollo de fibrosis e hipertensión pulmonar, destacando clásicamente infiltrados algodonosos parcheados y cambiantes. Es importante identificarla, sobre todo en presencia de afectación de órgano vital, de cara a iniciar tratamiento, dado el alto impacto sobre el pronóstico vital.

Conclusiones

Es fundamental saber identificar aspectos que pueden hacernos pensar en patologías no tan habituales, como las vasculitis y, una vez identificadas es importante descartar afectación de órgano vital para iniciar un tratamiento, que es lo que impacta directamente en el pronóstico.

CC-41

PLASMAFÉRESIS EN ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS (EAS). EXPERIENCIA EN NUESTRO SERVICIO EN LOS ÚLTIMOS 4 AÑOS

Mari Carmen Prados Soler, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La aféresis terapeútica (AFT) es una técnica que se basa en la circulación de la sangre del paciente a través de un dispositivo extracorpóreo con el objetivo de eliminar los componentes patógenos asociados a una determinada enfermedad.

Durante estos 4 años se aplicaron diferentes procedimientos aferéticos (Plasmaféresis y Leucocitoaféresis) a estas distintas patologías, dependiendo del inmunocomplejo o molécula a eliminar.

Caso clínico

Durante el periodo desde el mes de Enero de 2019 al mes de Diciembre inclusive del año 2022 hemos realizado plasmaféresis a 49 pacientes (13 en el año 2019, 5 en 2020, 12 en el año 2021 y 19 en el año 2022), 35 hombres y 14 mujeres, con un rango de edad entre 3 años y años. El numero total de sesiones han sido 392.

Estas sesiones de Aféresis Terapéutica utilizando diferentes procedimientos aferéticos fueron aplicadas a 16 Enfermedades diferentes (en un porcentaje elevado se trataba de EAS) a pacientes derivados de varios Servicios hospitalarios, siendo estos por Especialidades:

- Nefrología: Síndrome hemolítico urémico atípico, vasculitis (ANCA, por anticuerpos anti-membrana basal glomerular y Crioglobulinemia).
- Ginecología: Sindrome de HELLP.
- Hematología: Púrpura trombótica trombocitopénica.
- Neurología: Miastenia Gravis, S.de Guillain-Barré, Neuritis óptica, Mielitis, Esclerosis Múltiple, S. de Fisher asociado a Lupus eritematoso sistémico.
- Medicina Interna – Digestivo: Hipertrigliceridemia – Pancreatitis aguda.
- Reumatología: Artritis Reumatoide.

Las indicaciones de la AFT, con sus distintos procedimientos, se basaron en las Categorías Oficiales marcadas por la Sociedad Americana de Aféresis (ASFA), siendo el 90% categoría I, grado de recomendación IA o IB.

La mayoría de ellas fueron de origen neurológico (primer lugar) y nefrológico (segundo lugar). La indicación fue establecida en muchos casos cuando al tratamiento convencional no obtuvo respuesta.

Es de reseñar, que los resultados clínicos han sido significativamente muy satisfactorios en casi todas las enfermedades tratadas.

3 de los pacientes que debutaron con ceguera, recuperaron la visión.

De los 8 casos con Síndrome pulmón-riñón con hemorragia alveolar, 5 precisaron hemodiálisis aguda, de los cuales 3 pacientes recuperaron función renal y 2 pacientes fueron éxitus (una de ellas rechazó continuar tratamiento con PF). El tratamiento con corticoides, ciclofosfamida y rituximab fue fundamental para conseguir el éxito.

Tuvimos un total de 7 éxitus que fueron debidos a su patología de base.

Discusión

La AFT se posiciona como una alternativa terapéutica para el tratamiento de determinadas patologías en las que el tratamiento convencional no ha obtenido la respuesta deseada o ha fracasado.

Los pacientes fueron tratados como tratamiento agudo, de momento no hemos incluído pacientes en un Programa de Aféresis Crónico.

En nuestro caso, fue un procedimiento con buenos resultados y sin complicaciones.

Conclusiones

- La AFT es una opción terapéutica que está avalada por una extensa experiencia clínica y evidencia científica, con buenos resultados.
- La AFT ofrece oportunidades tanto al paciente como al Nefrólogo, pues es una excelente oportunidad de desarrollo profesional, al poder liderar la práctica de la terapia en los hospitales gracias a su extenso conocimiento y experiencia en el manejo de técnicas de circulación extracorpóreas.

CC-42

RECIDIVA DE VASCULITIS P-ANCA POSITIVA CON HEMORRAGIA PULMONAR EN PACIENTE EN HEMODIÁLISIS (HD). DESAFÍO TERAPÉUTICO

Mari Carmen Prados Soler, Maria Eugenia Palacios Gómez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

Las vasculitis p-ANCA positivo pueden debutar como Síndromes reno-pulmonares. Las recaídas son infrecuentes y mas aún en pacientes en HD.

La utilidad de los ANCA en el seguimiento de la actividad de la enfermedad es controvertida.

El tratamiento de las recaídas en HD no difiere del habitual.

Presentamos el caso de una paciente diagnosticada de vasculitis ANCA que desarrolló una recaída 16 meses después de iniciar tratamiento sustitutivo con HD.

Caso Clínico

Mujer de 71 años con debut de vasculitis ANCA-MPO con afectación renal-pulmonar en Febrero/ 2012, precisando Plasmaféresis (PF) + CE + Ciclofosfamida (CF) iv y mantenimiento con MMF. Seguimiento en Consulta de Nefrología, sin presentar nuevos brotes pero con deterioro progresivo de función renal, por lo que inicia HD el 31/10/2017. Recibe Tx renal de cadáver el 11/4/2018, con pérdida del injerto en Enero/2021, reiniciando HD el 21/1/2021. Cada 6 meses se determinan Ac-MPO por protocolo, siendo siempre negativos.

En Mayo/22 la paciente acude a diálisis con más disnea y comenta que tiene esputo rojizo (que achaca a epistaxis). Refiere clínica de debilidad y astenia en las semanas previas. En analítica destaca anemización brusca (Hb 7.9 g/dl) y en Rx se aprecia un infiltrado alveolo-intersticial. AR sin crepitantes. Se decide transfundir 2 CH durante la diálisis, pero progresivamente tiene aumento de disnea y repercusión respiratoria, precisando reservorio al 100% para mantener saturación. Por alta sospecha de nuevo brote se inicia tratamiento con PF y CE.

Posteriormente se confirma el diagnóstico con ANCA-MPO positivos a título 446 y TAC de tórax con hemorragia alveolar.

Completa tratamiento con PF (recambio con plasma fresco, total 8 sesiones) + pulsos de MP iv y luego paso a vía oral + CF iv (500 mg días 1 y 30) y Rituximab (RTX) (1 gramo días 2 y 16) con muy buena respuesta tanto clínica como analítica (incluído negativización de Ac-MPO). En Agosto/2022, ingresa por Neumonía bacteriana.

La paciente continúa en HD periódicas sin nuevas incidencias y recibe dosis de RTX semestrales de 1g hasta completar 2 años.

Discusión

La utilidad de los ANCA en el seguimiento de la actividad de la enfermedad es controvertida en pacientes en HD. En nuestro caso, la recaída coincidió con una positividad significativa del título de ANCA, negativizandose tras el tratamiento.

Los pacientes en HD pueden sufrir recaídas de la vasculitis pero también tienen alto riesgo de infecciones y eventos cardiovasculares, lo que cuestiona el mantenimiento de la terapia (4 meses vs 2 años).

Se ha propuesto asociar terapia anti-complemento (Avacopan) para reducir parte de la toxicidad debida a la terapia habitual incluído el riesgo de infecciones.

Conclusiones

- Las recaídas de vasculitis ANCA en HD son poco frecuentes.
- Los títulos de ANCA pueden ser útiles para predecir las recaídas.
- El tratamiento precoz es fundamental para mejorar el pronóstico.
- El desafío del manejo de la vasculitis es equilibrar el riesgo de toxicidad del tratamiento con el riesgo de recaída de las vasculitis. En nuestro caso, mantendremos tto con RTX durante 2 años.

CC-43

SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO (SHUA) Y TRATAMIENTO CON RAVULIZUMAB. UNA BUENA OPCIÓN TERAPEÚTICA

Mari Carmen Prados Soler, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Nuria García Pablos, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

El SHU es una enfermedad caracterizada por la presencia de anemia hemolítica microangiopática no inmune, trombocitopenia y fracaso renal agudo.

El SHUa es menos frecuente que el SHU asociado a toxina Shiga.

Una de las manifestaciones frecuentes (89% de los casos) asociadas a la afectación renal es la hipertensión arterial (HTA), que puede llegar a ser muy severa.

Caso Clínico

Varón de 42 años, que ingresa en Octubre/2022 por cuadro de epistaxis, malestar general, anemia, trombopenia y deterioro severo de función renal.

AF: madre diagnosticada de Hialinosis focal y segmentaria, en hemodiálisis (HD) y posteriormente trasplante renal (en 2 ocasiones). Un hermano en HD. HTA no conocida. A su ingreso TA 190/110 mmHg.

Función renal previa desconocida, sólo aporta analítica de 2011, Cr 1.2 mgr/dl.

En analítica destaca: Hb 5.6 gr/dl, plaquetas 97.000, urea 287 mgr/dl, Cr 16 mgr/dl, LDH 637, haptoglobina 30 y en frotis de sangre periférica presencia de 4 esquistocitos/c.

En Ecografía: riñones disminuídos de tamaño y con aumento de ecogenicidad del parénquima renal.

Se transfunde varios concentrados de hematíes y se realizan sesiones de hemodiálisis.

Ante la sospecha de SHUa se inicia tratamiento con plasmaféresis (PF) (total = 4 sesiones), en espera del resultado de ADAMTS 13. Tras confirmar que ADAMTS 13 = 95% y no Anticuerpos anti-ADAMTS 13, se suspenden las PF, se inicia tratamiento con Ravulizumab iv, dosis inicial de 2700 mgr y a los 15 días dosis de 3300 mgr.

El paciente presenta respuesta hematológica, no precisando más transfusiones sanguíneas y normalizando cifra de plaquetas pero no recupera función renal, continuando programa de HD.

No se consideró indicado realizar biopsia renal, dados los hallazgos ecográficos.

El estudio genético del complemento está pendiente de informe.

Presentaba una HTA Maligna, por cifras tensionales y fondo de ojo (Retinopatía hipertensiva grado III), precisando perfusión iv de labetalol y asociación de 4 antihipertensivos orales.

Por ello, se planteó diagnóstico diferencial entre anemia hemolítica 2º a HTA Maligna o SHUa (siendo la HTA maligna una de sus manifestaciones).

Discusión

En el SHUa, como en la mayoría de las enfermedades, para tener éxito con el tratamiento, necesitamos un diagnóstico precoz de la patología.

En nuestro caso, el paciente debería de haberse hecho un seguimiento estrecho (TA, control analítico) dados sus antecedentes familiares. Realmente, cuando llegó a nuestro Servicio, nada se pudo hacer para recuperar función renal.

Además, hubiese sido interesante haber tenido resultados de estudio genético del complemento de sus familiares.

Actualmente, no se recomienda el uso de la plasmaféresis.

El tratamiento de primera línea es el eculizumab o ravulizumab. Su uso en el momento del trasplante renal en aquellos pacientes con moderado-alto riesgo de recidiva, representa el mejor tratamiento para evitar la recaída y pérdida del injerto.

Conclusiones

- El ravulizumab es eficaz como terapia para el SHUa, pero en nuestro caso sólo conseguimos respuesta hematológica dado que el paciente presentaba enfermedad renal crónica avanzada.
- Si el paciente presenta alteración genética del complemento se deberá de indicar eculizumab o ravulizumab profiláctico en el momento del trasplante.

CC-44

ACROCIANOSIS CON FENÓMENO DE VASCULITIS COMO MANIFESTACIÓN DE UN SÍNDROME VASCULAR ACRAL PARANEOPLASICO (SVAP)

Kevin Díez Madueño, Eva Chavarría Mur, Seidi Tirado Zambrana, Ana Simón Gozalbo, María Gamo Guerrero, Claudia García Martín, Jose Luis Galán, Pablo De La Cueva Dobao.

Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid.

Introducción

El SVAP es una rara entidad que clinicamente se manifiesta como un fenómeno de Raynaud, acroisquemia digital o en casos graves, como una gangrena acral. La neoplasia más frecuentemente implicada es un adenocarcinoma maligno. Con el siguiente caso clínico, describimos un SVAP con hallazgos de vasculitis, secundario a un doble adenocarcinoma de colon.

Caso Clínico

Presentamos el caso de una mujer en la octava década de vida con los antecedentes de HTA e hípertiroidismo, que fue ingresada por deterioro del estado general. Se consultó al servicio de Dermatología, por la progresiva aparición de lesiones cutáneas consistentes en acrocianosis y pseudoampollas necróticas en dedos de ambas manos y pies. De forma añadida, se asociaron astillas hemorrágicas en múltiples piezas ungueales.

Entre las pruebas complementarias, destacaron una anemia ferropénica (hemoglobina 6,6g/dL) y una tomografía axial computerizada y colonoscopia que evidenciaron dos masas dependientes del colon ascendente.

Se realizó una hemicolectomía derecha, que confirmó la sospecha de 2 adenocarcinomas de colon sincrónicos.

La biopsia cutánea de una de las lesiones digitales evidenció una vasculitis leucocitoclástica trombótica y necrosis fibrinoide de vaso fino con necrosis epidérmica. El resto de pruebas complementarias, tales como serologías, hemocultivos, ecocardiograma, estudio inmune (ANAs, ANCA) y otros datos bioquímicos; fueron negativos o irrelevantes en el contexto clínico.

Tras correlación clínico patológica y tras un diagnóstico de exclusión, se llegó al juicio clínico de SVAP secundario a un doble adenocarcinoma de colon.

Discusión

El SVAP es una entidad clínica de infrecuente incidencia (2 casos por cada 100 000 personas/año); habiendo sido publicadas unas decenas de casos descritas en la literatura. Clínicamente, debuta como una isquemia digital o acrocianosis que puede evolucionar a una verdadera gangrena. Los dedos de las manos parecen predominantes. La fisiopatología de la enfermedad es incierta, aunque parecen poder implicarse: invasión nerviosa, hípercoagulabilidad, autoinmunidad, sustancias de secreción tumoral; entre otras. El tipo de tumor más frecuentemente asociado, es un adenocarcinoma, siendo los más frecuentes el de pulmón y ovario. Frecuentemente corresponden a estadios avanzados de la enfermedad, pudiiendo en la mitad de los casos preceder al diagnóstico del cáncer asociado. Se trata de un diagnóstico de exclusión, tras descartar entre otros: endocarditis, embolismo, autoinmunidad, coagulación intravascular diseminada, fármacos vasoconstrictores o fenómeno de Raynaud.

Desde el punto de vista terapéutico, se ha descrito mejoría con el empleo de inhibidores de la fosfosiesterasa y el empleo de calcioantagonistas. No obstante, el tratamiento de la neoplasia suele seguirse de la resolución de la enfermedad.

Conclusión

El reconocimiento temprano de un SVAP en pacientes ancianos en los que no existe evidencia de enfermedad vascular o autoinmune, conducen a descartar un posible origen paraneoplásico de la enfermedad, pudiendo modificar el pronóstico de la neoplasia a través de una detección y tratamiento precoces.

CC-45

UN CASO DE VASCULITIS INUSUAL: CUANDO EL REMEDIO PUEDE SER (PEOR QUE) LA ENFERMEDAD

Santos Ibáñez Barceló, Antonio Zamora Chisvert, Irene Calatayud Marín.

Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Introducción

Las vasculitis asociadas a ANCA (VAA) se clasifican como vasculitis de pequeño vaso. Dentro de ellas se incluye la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA, antes de Churg-Strauss). Es un proceso granulomatoso necrotizante que a menudo afecta al tracto respiratorio superior e inferior asociando eosinofilia periférica y vasculitis.

Caso clínico

Presentamos a una mujer de 41 años, remitida a nuestra consulta para estudio de posible vasculitis.

Como antecedentes presenta DM tipo 1 desde la infancia y ASA tríada (intolerancia a los AINEs, poliposis nasosinusal y asma grave persistente de aparición adulta) con eosinofilia periférica. Había recibido tratamiento con omalizumab y benralizumab.

Ante recidiva de la poliposis, se inició dupilumab con desarrollo de lesiones vasculíticas en MMII que respondieron a corticoides orales e histología de vasculitis leucocitoclástica. Posteriormente, apareció una reacción de hipersensibilidad a la administración de insulina, con pruebas epicutáneas positivas inmediatas y tardías a todas las insulinas y evidencia de vasculitis leucocitoclástica con infiltrados eosinofílicos. Se inicia mepolizumab a dosis de 100 mg mensuales con mejoría de las lesiones desencadenadas por la insulina. En los estudios realizados, ANA y ANCAs son negativos y radiológicamente se observan datos de fibrosis subpleural bilateral.

Ante clínica asociada de polimialgias y aftas orales se sospecha GEPA y se aumenta la dosis de mepolizumab a 300 mg, desarrollando nuevas lesiones purpúricas en MMII junto a bultomas subcutáneos tipo eritema nodoso, que se resuelven tras pauta corta de corticoterapia oral.

Discusión

Las VAA se consideran enfermedades autoinmunes desencadenadas por factores ambientales en sujetos genéticamente predispuestos. Cabe destacar que en las GEPA los ANCA son positivos en menos del 50% de los casos (especialmente en ausencia de afectación renal) y frecuentemente la clínica respiratoria precede a la vasculitis. Los síntomas generales inespecíficos son comunes en las etapas iniciales y pueden aparecer lesiones de púrpura palpable, nódulos subcutáneos y/o úlceras en las extremidades inferiores.

La principal incógnita que planteamos es si se trata de un proceso primario enmascarado por el tratamiento previo con dupilumab, o si por el contrario ha sido desencadenado por la administración del mismo.

El dupilumab es un anticuerpo monoclonal IgG4 dirigido contra la subunidad-alpha del receptor de IL-4, con indicación en procesos alérgicos o atópicos. Aunque todavía no se ha podido explicar la relación, en la literatura se recogen algunos casos de vasculitis hiperosinofílica y eritema nodoso desencadenados tras su uso. En estos pacientes, se ha considerado la suspensión de dupilumab y la adición de corticoides y/o un antiIL-5 como el mepolizumab. Respecto a éste, no se ha relacionado su uso con la aparición de vasculitis hiperosinofílicas, aunque de forma paradójica las lesiones cutáneas pueden empeorar inicialmente tras su administración.

Conclusiones

La GEPA es una entidad de origen autoinmune que puede presentar un curso clínico muy variable. Tanto por la misma enfermedad, como por los tratamientos en este caso utilizados (dupilumab, mepolizumab), se han descrito lesiones cutáneas vasculíticas, que plantean un reto diagnóstico, siendo en ocasiones de difícil manejo ya que pueden reaparecer al ser tratadas con estos fármacos.

CC-46

VASCULITIS CON DOBLE POSITIVIDAD ANTI-MBG Y ANTI-MPO: ¿PELIGROSA SINERGIA A NIVEL RENAL?

Tania Monzon Vazquez, Yuliana Daruiz Doracio, Fayna Gonzalez Cabrera, Francisco Valga Amado.

Hospital Universitario de Gran Canario Dr. Negrin, Las Palmas de Gran Canaria.

Introduccion

La doble positividad de anticuerpos anti-membrana basal glomerular (antiMBG) y anticuerpos contra el citoplasma de neutrófilos (ANCA) es un hallazgo frecuente. Alrededor de un tercio de los pacientes con anti-MBG presentan también ANCA positivos, lo que confiere un riesgo incrementado de afectación renal severa y hemorragia pulmonar.

Caso clínico

Presentamos una mujer de 52 años natural de Mauritania derivada de centro privado. Se evidencia en analítica preoperatoria Cr 9,6mg/dl, urea 199mg/dl, Hb 9,3mg/dl, Plaquetas 317.000 10^3/uL, Na 135mEq/l y K 5mEq/l. Refiere clínica de 2 meses de nauseas sin vómitos, disminución del apetito y disnea a moderados esfuerzos sin ortopnea. Como antecedentes personales DM tipo 2 con retinopatía. Dislipemia. Obesidad. Esteatosis hepática e hipotiroidismo. Destaca TA 201/125, FC 97lpm. Saturación basal 97%. Temperatura 37ºC. A la auscultación: rítmica sin soplos con murmullo vesicular conservado. Abdomen anodino y sin edemas. Analiticamente, gasometría sin acidosis, serología VIH, VHB, y VHC negativa. Sedimento orina con proteinuria 500mg/dl y microhematuria. La ecografía abdominal describe aumento de ecogenicidad cortical bilateral sin otros hallazgos. Presenta Anti-MPO positivos 90,2U/ml y Anti-MBG 189,4UA/mL. El TAC torácico informa enfermedad pulmonar intersticial crónica con panalización y fibrosis. Se inicia hemodiálisis junto con bolos de 500mg de metilpredinolona durante 3 días y 7 sesiones de plasmaféresis seguido de bolo de ciclofosfamida ajustado a superficie corporal y función renal. Con esto, mejoró Ac-MPO y negativizó los Anti-MBG. El día 10 de ingreso se realiza biopsia renal con hallazgos compatibles con glomerulonefritis proliferativa extracapilar asociada a Anti-MBG. La paciente se fue de alta estable en hemodialisis. Tras 3 bolos de ciclofosfamida, no ha presentado mejoría de la función renal continuando en hemodiálisis. Se presentó el caso en sesión decidiendo realizar tratamiento de mantenimiento con Rituximab.

Discusión

Actualmente, la fisiopatología de la coexistencia de estas entidades no está clara. Según diversos estudios parece que tiene origen en una vascultis ANCA donde posteriormente se desarrolla la doble positividad para Anti-MBG. Parece que los ANCA-MPO activan los neutrofilos produciendo ROS y degranulación, activándose la ceruloplasmina que produce mas radicales libres y proteolisis de la MBG. Esta proteolisis expone epítopos inmunologicos asociadas al colageno tipo IV (Antigeno de Goodpasture). La doble positividad en las vasculitis es ampliamente conocida, pero discretamente estudiada. Un estudio Coreano de 2019 recogió 96 casos de vascultitis y compararon los resultados en aquellos con y sin doble positividad para ANCA y Anti-MBG. Observaron una menor supervivencia renal en pacientes con doble positividad. Esto mismo concluye otro estudio publicado en 2022 donde comparan retrospectivamente 109 pacientes con ANCA-MPO con y sin doble positividad para Anti-MBG. Esto parece indicar un curso de enfermedad mas activa y agresiva, con mas repercusión en la función renal en pacientes con doble positividad MPO y Anti-MBG.

Conclusiones

La doble positividad ANCA y Anti-MBG se puede asociar a un curso de enfermedad mas agresiva y una mayor probabilidad de desarrollo de enfermedad renal crónica terminal. Nuestro caso clínico, aún cursando de forma agresiva, destaca la disociación clinico-analitica-evolutiva, presentándose como un cuadro con mínimas manifestaciones clínicas y amplia afectación sistémica.

CC-47

VASCULITIS CRIOGLOBULINÉMICA (VCG) ASOCIADA A VIRUS DE HEPATITIS C (VHC) PESE A RESPUESTA VIRAL SOSTENIDA (RVS). ES EL INMUNOCOMPLEJO EL RESPONSABLE?

Mari Carmen Prados Soler, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Isabel Villegas Pérez, Marco Valentín Delgadillo Limón, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La infección por el VHC es una de las principales causas de hepatitis crónica – cirrosis y se asocia con manifestaciones extrahepáticas, que incluyen trastornos autoinmunes o linfoproliferativos y enfermedades cardiovasculares, renales, dermatológicas, metabólicas y del sistema nervioso.

El tratamiento con antivirales de acción directa (AAD) ha revolucionado la terapia contra el VHC, ya que más del 95% de los pacientes logran una RVS. Sin embargo, la eliminación de las crioglobulinas no se consigue en el 100% de los casos, de hecho se han descrito pacientes con crioglobulinas después de la eliminación del virus. La VCG puede persistir y reaparecer después de la curación del VHC.

En la biopsia renal el patrón más frecuente es la Glomerulonefritis (GN) membranoproliferativa (55%). El 10-15% progresa a ERC estadío 5.

El objetivo del tratamiento es suprimir la expansión de células B clonales y la producción de crioglobulinas.

Caso Clínico

Varón de 58 años, remitido a Consulta de Nefrología por macrohematuria, síndrome nefrótico, sobrecarga hídrica y deterioro de función renal.

Portador de varios tatuajes. En Junio/2022 se le diagnostica de Hepatitis C, recibe tratamiento con ADD, quedando con carga viral indetectable.

En analítica destaca Hb 13 g/dl, Cr 1,9 mgr/dl, proteínas totales 4.7, albúmina 2.7, Crioglobulinas: crioprecipitados a expensas de IgM 77% e IgG 24%, con pico monoclonal IgM, FR 8, C3: 48, C4 <8, ANCA negativos, proteinuria 9.5 gr/24h, sedimento: > 50 Htíes/c.

Biopsia renal: MO – 24 glomérulos, ninguno esclerosado. Expansión mesangial, engrosamiento de la membrana basal e imágenes de dobles contornos, hipercelularidad endocapilar; dilatación de capilares ocupados por pseudotrombos hialinos PAS positivos para cadena pesada mu, gamma, cadena ligera Kappa y lambda. IF: 9 glomérulos, positividad glomerular mesangial y capilar, depósitos subendoteliales e imágenes de pseudotrombos para IgM, C4d patrón mesangial y capilar periférico. Dx: Glomerulonefritis Crioglobulinémica con patrón de membranoproliferativa y presencia de pseudotrombos.

Se inicia tratamiento con MP iv 3 bolos de 1 gramo, luego prednisona oral en pauta descendente, 3 sesiones de PF y Rituximab iv 2 dosis de 1 gr. Punción-biopsia de médula ósea: normal.

Un mes después del diagnóstico, el paciente presenta mejoría de función renal pero empeoramiento del Síndrome nefrótico.

Discusión

El VHC puede conducir al desarrollo de diversas manifestaciones extrahepáticas como trastornos inmunológicos (formación de autoanticuerpos y crioglobulinas), dando lugar a vasculitis, glomerulonefritis (GN) y otros trastornos.

La Crioglobulinemia mixta relacionada con el VHC representa más del 90% de las VCG.

En el 20% de los pacientes con Crioglobulinemia, estas persisten durante años después de lograr una RVS con un AAD. El 80% de estos pacientes con Crioglobulinemia persistente tienen manifestaciones clínicas, como es el caso de nuestro paciente.

El tratamiento con corticoides (CE) y Rituximab +/- plasmaféresis (PF) consigue alcanzar la remisión de la VCG en el 87% de los casos.

Conclusiones

- La VCG puede persistir y reaparecer después de la eliminación del VHC
- El patrón histológico más frecuente es GN membranoproliferativa
- El tratamiento de elección incluye CE + Rituximab, con o sin PF

CC-48

VASCULITIS SISTÉMICA ASOCIADA A HEPATITIS AUTOINMUNE TIPO I

Marina Segura Guerrero[1], Elisabet Pol Pol[1], María López Cueto[1], Águeda Molina Fuentes[2], Lucía Lacruz Pérez[3], Antonio Rosell Camps[3], Nallibe Lanio Amador[1], María Rosa Julià Benique[1].

[1]Hospital Universitario Son Espases. Instituto de Investigación Sanitaria de Baleares (IdISBa), Palma de Mallorca; [2]Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén; [3]Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

Introducción

La presencia de anticuerpos anti-citoplasma de neutrófilo (ANCA) específicos frente a proteinasa 3 (PR3) y mieloperoxidasa (MPO) se asocian generalmente a vasculitis sistémica. Sin embargo, se ha descrito también la presencia de ANCA con patrón perinuclear o atípico en asociación con hepatopatías autoinmunitarias, siendo en estos casos la principal diana la β-tubulina 5 y otras proteínas distintas a PR3 y MPO.

Caso clínico

Mujer de 15 años, asintomática, con elevación de transaminasas (AST= 504 U/L [13-26]; ALT= 642 U/L [8-22]) en analítica rutinaria. La presencia de hipergammaglobulinemia (IgG= 3390 mg/dL [500-1400]) con serología negativa para virus de hepatitis A, B y C, así como los resultados histológicos de la biopsia hepática y la presencia de autoanticuerpos, apoyaban el diagnóstico de hepatitis autoinmune tipo I subclínica, por lo que se instauró tratamiento inmunosupresor con prednisolona y azatioprina.

Estudio inmunológico:

- Anticuerpos antinucleares (ANA): Por inmunofluorescencia indirecta (IFI) sobre células Hep2 se observó un patrón homogéneo a título alto (>1/160). Los anticuerpos anti-DNA y anti-ENA fueron negativos.
- ANCA: En IFI sobre neutrófilos humanos se encontró doble patrón, perinuclear y citoplásmico (ANCAp y ANCA-c). Mediante quimioluminiscencia y ELISA de captura se confirmó la presencia de anticuerpos anti-PR3 (>1067 UI/ml [V.ref <25]) y anti-MPO (105 UI/ml [V.ref <20]).
- IFI en triple tejido de rata: Se observó patrón compatible con la presencia de anticuerpos antifibra lisa a título 1/320 y se confirmó especificidad anti-actina F por técnica ELISA (68 U/ml [V.ref <25]).

A los seis meses ingresó con infección intestinal por rotavirus y, durante este episodio, debutó con una vasculitis sistémica con afectación cutánea y hemorragia pulmonar, a pesar del tratamiento inmunosupresor.

Discusión

La positividad para anticuerpos anti-PR3 en un principio no orientó al diagnóstico de vasculitis ANCA asociada, debido a la ausencia de sintomatología específica, y a que la presencia de dichos anticuerpos también se ha descrito en patología gastrointestinal.

Tras el debut de hemorragia pulmonar, junto a la afectación cutánea en forma de púrpura en miembros inferiores, fue finalmente diagnosticada de vasculitis sistémica (ANCA+) asociada a hepatitis autoinmune tipo I.

Un hallazgo llamativo es la doble positividad de anticuerpos anti-MPO y anti-PR3, con un título inicial significativamente superior de anti-PR3, lo que podría explicar la afectación pulmonar sin daño renal. Durante el seguimiento de la paciente, tras la intensificación del tratamiento con bolus de metilprednisolona, gammaglobulina intravenosa a alta dosis y rituximab, los títulos de anticuerpos disminuyeron.

Conclusiones

Describimos una paciente con título elevado de anticuerpos anti-PR3 sin clínica inicial de vasculitis y con diagnóstico de hepatitis autoinmune tipo I. Sin embargo, las afectaciones pulmonares y cutáneas posteriores nos indican que es recomendable realizar un seguimiento de los pacientes con autoanticuerpos asociados a patologías que requieren rápida inmunosupresión, a pesar de la ausencia de síntomas específicos, dado que estos pueden aparecer de forma tardía.

CC-49

CEGUERA REVERSIBLE TRAS PLASMAFÉRESIS. UN AUTÉNTICO MILAGRO

Mari Carmen Prados Soler, Isabel Villegas Pérez, Maria Dolores Salmerón Rodriguez, Marta Panadero Moya, Francisco Javier González Martínez.

Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La Esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune, crónica, inflamatoria y desmielinizante del Sistema Nervioso Central. Esta enfermedad es más frecuente en mujeres que en hombres, cursa con brotes o recaídas y puede prolongarse treinta o cuarenta años. Es la causa neurológica más frecuente de discapacidad en adultos jóvenes.

Muchos pacientes no responden a dosis altas de corticoides por vía intravenosa, en estos casos está indicada la plasmaféresis (PF).

Caso clínico

Mujer de 27 años que el 10/4/2021 presenta cuadro agudo de dolor y visión borrosa en el ojo derecho. Se evaluó en Consulta de Oftalmología y tenía agudeza visual 20/30 en Ojo derecho y 20/25 en el ojo izquierdo, con papilitis en ojo derecho. Pese a 3 bolos de 1 gr de Metilprednisolona (MP) iv, empeoramiento de la agudeza visual en el ojo derecho con ausencia completa de visión por ese ojo (no reconocía objetos ni contaba dedos). Por ello recibió en total 11 bolos de MP iv 1 gr.

En RM de órbita: hallazgos de neuritis óptica bilateral en grado muy severo y en RM de cráneo se apreciaron lesiones desmielinizantes múltiples, siendo diagnosticada de Esclerosis Múltiple. Potenciales evocados: Neuropatía óptica retrobulbar, muy severa.

Los anticuerpos anti MOG y anti NMO son negativos, por lo que se descarta neuromielitis óptica.

Ante el cuadro clínico descrito y ausencia de respuesta al tratamiento con dosis elevadas de corticoides, se inicia tratamiento con PF, realizándose el intercambio plasmático con seroalbúmina, con volumen de reposición 2200 ml, con un total de 6 sesiones.

Mejoría progresiva espectacular de la agudeza visual (20/25 ambos ojos) tras PF.

En Julio/2021 se propone tratamiento modificador de la enfermedad, optando por Dimetilfumarato. La paciente mantiene una buena agudeza visual aunque ha tenido diversa sintomatología neurológica a lo largo de su evolución. Se trata de una paciente con EM remitente recurrente, con neuritis óptica.

Discusión

En las lesiones de EM (placas activas) participa la inmunidad celular, células B, T y macrófagos. Factores solubles como anticuerpos desmielinizantes y complemento activado contribuirían a iniciar y perpetuar la lesión.

En muchos pacientes con déficits neurológicos oculares y/o respiratorios graves la respuesta con corticoides puede ser insuficiente, como sucedió en nuestra paciente. Estos pacientes serían candidatos a beneficiarse de la terapia con PF. La indicación de PF en esta patología sería categoría III según la Sociedad Americana de Aféresis.

La PF elimina de la sangre, de forma selectiva determinados anticuerpos, reduciendo el grado de severidad del déficit neurológico y controlando las exacerbaciones.

El conocimiento de la PF en brotes ayuda a definir su utilidad como tratamiento crónico. Este caso, abre una puerta de terapia para estos pacientes.

Conclusiones

En pacientes con brotes agudos y severos de EM, de duración inferior a un mes y que no han respondido a dosis estándar de corticoides intravenosos, la PF es eficaz, consiguiendo un claro beneficio sobre la discapacidad.

Dado que la EM es una enfermedad crónica que cursa con brotes o recaídas, se plantea realizar la PF de manera programada para evitar las reagudizaciones.

CC-50

EL SÍNDROME VEXAS: UN NUEVO GRAN SIMULADOR

Guillem Policarpo Torres, Mònica Angerri Nadal, Antoni Castro Guardiola.

Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción

El síndrome VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria descrita por Beck *et al*. en 2020. Se origina en la mutación somática del gen UBA1 de las células progenitoras hematopoyéticas. Afecta casi exclusivamente a adultos de mediana edad y sexo masculino. Se manifiesta de manera sistémica, principalmente a nivel hematológico, pulmonar, cutáneo y de partes blandas. No obstante, su presentación es muy heterogénea y es necesario un alto grado de sospecha diagnóstica.

Caso clínico

Se trata de un paciente caucásico de sexo masculino y 68 años, sin alergias medicamentosas ni antecedentes patológicos relevantes.

Inicia en 03/2020 clínica de exoftalmos unilateral, valorándose por Oftalmología que descarta mediante TC fístula carótido-cavernosa y describe engrosamiento de la grasa orbitaria y del músculo recto medial. Descartaron oftalmopatía tiroidea, iniciaron prednisona 30mg/día, con buena respuesta, y se derivó a Medicina interna para estudio. En la anamnesis dirigida no se extrajo más información y analíticamente presentaba ANA 1/320 homogéneos y ECA al límite. Se retiró progresivamente la corticoterapia y se realizó TC torácico que describía adenopatías hiliares bilaterales y nódulo espiculado en LSD, que se biopsió y fue diagnóstico de un adenocarcinoma pulmonar con biopsia ganglionar intraquirófano negativa para malignidad y sin granulomas, por lo que se realizó lobectomía en 04/2021. Posteriormente, presentó artralgias inflamatorias en tobillos, interfalángicas proximales y nódulos subcutáneos en dorso de mano izquierda, orientándose como sarcoidosis-like paraneoplásica y se reintrodujo prednisona a dosis medias decrecientes con buena respuesta. En 10/2021, presentó condritis auricular izquierda y se decidió iniciar metotrexato 15mg/semana.

Se mantuvo en remisión hasta 09/2022, con prednisona 2.5mg/día, cuando presentó TVP no provocada de extremidad inferior izquierda y coincidió con PET-TC que mostraba hipermetabolismo de médula ósea y aparición de nódulos pulmonares. Además, inició febrícula diaria vespertina, disnea progresiva con tos y expectoración mucosa, vómitos y pérdida ponderal significativa. Analíticamente presentaba anemia macrocítica y PCR 16mg/dL. Se realizó nuevo TC torácico (10/2022) que mostró empeoramiento de patrón nodulillar centrolobulillar confluyente y se descartó etiología infecciosa por broncoscopia. Durante la hospitalización, presentó brote de condritis nasal y edema periorbitario; con lo cual se sospechó síndrome VEXAS, se inició prednisona 60mg/día con rápida respuesta y se realizó aspirado de médula ósea que describía vacuolización eritropoyética, sin rasgos mielodisplásicos.

Finalmente, se confirmó la variante Met41Thr en UBA1 y se aprobó tratamiento con ruxolitinib 10mg/12h. Actualmente presenta mejoría clínica y analítica, aún en descenso de prednisona a 30mg/día.

Discusión

El síndrome VEXAS engloba manifestaciones comunes a otras patologías sistémicas como la sarcoidosis, la policondritis recidivante o las vasculitis. Más frecuentemente, se ha descrito la presencia de anemia macrocítica, asociada o no a mielodisplasia; consolidaciones o nódulos pulmonares; vasculitis leucocitoclástica; trombosis venosa profunda; o policondritis recidivante. También existen otras menos frecuentes como son el edema periorbitario, nódulos subcutáneos o artralgias. Sin embargo, tienen en común la corticodependencia a dosis medias-altas.

Conclusiones

Dado que el síndrome VEXAS puede presentarse muy heterogéneamente, habría que sospecharlo ante cualquier adulto de sexo masculino con manifestaciones inflamatorias o hematológicas sin un diagnóstico de certeza y dependiente de dosis altas de corticoesteroides.

CC-51

ENFERMEDAD DE KIMURA COMO CAUSA DE CAMBIOS MÍNIMOS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Alicia Luna Aguilera, Gema Rangel Hidalgo, Eva Plaza Lara, Alvaro Ossorio Anaya, Esther Romero Ramírez.
Hospital del S.A.S. Punta de Europa, Algeciras.

Introducción

La enfermedad de Kimura es una patología inflamatoria, poco frecuente, de etiología desconocida que afecta principalmente a varones de origen asiático en la segunda-tercera década. Se caracteriza por el desarrollo de masas subcutáneas de tejido linfoide con adenopatías locorregionales, generalmente de aparición en cabeza y cuello, eosinofilia y elevación de IgE. A nivel histológico existe una proliferación del tejido linfoide asociado a infiltrado inflamatorio con abundantes eosinófilos. Hasta en un 20% se acompaña de enfermedad renal, generalmente en forma de enfermedad por cambios mínimos, glomerulonefritis membranosa o membranoproliferativa, que en ocasiones puede preceder a la aparición de la masa.

Caso clínico

Varón de 18 años, raza blanca, se deriva a Nefrología en 2017 por brote de Síndrome nefrótico. En seguimiento en la infancia por síndrome nefrótico de debut a los 2 años, con biopsia renal con diagnóstico de enfermedad por cambios mínimos, con múltiples brotes con buena respuesta a esteroides, quedando en remisión desde 2010. Como otros antecedentes, en 2010 cirugía de tumoración retroauricular izquierda de aparición reciente con juicio clínico de lipoma.

Consulta por nuevo episodio de edemas palpebrales y miembros inferiores de inicio brusco hasta raíz de muslos. Refiere recidiva de la tumoración retroauricular en los últimos años con aumento de tamaño progresivo, pero incremento brusco unas semanas previas al inicio de los edemas.

En control analítico destaca creatinina 0.74mg/dl, albúmina 2.7g/dl y LDLc 220mg/dl, autoinmunidad, proteinograma, serología y complemento normales, destacando IgE elevada y en el hemograma eosinofilia de 7,5%. En cuanto al estudio de la orina, cociente albúmina-creatinina 2087mg/g y proteinuria 7392mg/24h.

Ante el nuevo brote se inician esteroides a 1mg/kg/día. Tras 4 semanas de tratamiento con mejoría de la proteinuria hasta rango no nefrótico y disminución del tamaño de la masa retroauticular hasta 5 cm de diámetro. Se solicita RM cervical que objetiva masa subcutánea retroauricular de 5x4,6x2cm de aspecto fusiforme, hiperintensa en T2 y con realce heterogéneo. Ante la sospecha de enfermedad de Kimura, se realiza exéresis y estudio histológico, informado como nódulos con agregados inflamatorios, folículos linfoides con importante presencia de eosinófilos y polimorfonucleares. Hasta la actualidad, un único brote en 2020 con buena respuesta a esteroides tras tumefacción sobre la zona intervenida sin identificar nuevos nódulos en las pruebas de imagen.

Discusión

El retraso del diagnóstico de nuestro paciente probablemente se debió a su baja prevalencia y la presentación tardía de la masa retroauricular. No existe consenso sobre el tratamiento con recurrencias similares en todas las estrategias; la cirugía suele ser el manejo inicial, pero puede realizarse radioterapia adyuvante o aislada, así como tratamiento inmunosupresor en caso de acompañarse de afectación renal. En nuestro paciente, pese a haber tenido un brote posterior y haberse realizado dos cirugías, este tratamiento consiguió controlar la enfermedad.

Conclusión

La presencia de nódulos sobretodo en el área cráneo-cervical en un paciente con una glomerulopatía primaria nos deben hacer sospechar la enfermedad de Kimura, sobre todo si se acompaña de eosinofilia, elevación de IgE y existe cambio en su tamaño previo al brote o con la inmunosupresión.

CC-52

FIEBRE, ARTRALGIAS Y EXANTEMA RECIDIVANTES, DE 3 AÑOS DE EVOLUCIÓN

Tatiana Pire García, Sergio De Santos Belinchón, Elena García Martínez, Cecilia Muñoz Delgado, Cristina Ausín García, María Victoria Villalba García, Hector Balastegui Martín, Cristina Lavilla Olleros.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

Los síndromes autoinflamatorios son desórdenes producidos por una desregulación del sistema immune innato, con manifestaciones clínicas comunes como fiebre, serositis o rash cutáneo. Típicamente se diagnostican en la infancia, aunque actualmente se presentan en un número creciente de adultos, como el siguiente caso.

Caso clínico

Varón de 49 años, en seguimiento en otro centro desde 2019 por episodios de fiebre, exantema, y artralgias, con aumento de reactantes de fase y estudio de autoinmunidad negativo. Recibió tratamiento con antiinflamatorios no esteroideos, hidroxicloroquina, metotrexato y prednisona, con mejoría únicamente articular. Posteriormente anakinra, con buena respuesta hasta un nuevo brote tratado con pulsos de metilprednisolona e infliximab.

Acudió a Urgencias refiriendo tres días de fiebre alta vespertina y un exantema maculo-papuloso, confluyente, en tronco y miembros superiores, no pruriginoso.

Analíticamente, anemia microcítica (Hb 11 mg/dl), elevación de proteína C reactiva (220 mg/L) y procalcitonina (4.5 ng/mL). Radiografía de tórax, análisis de orina, urocultivo, hemocultivos y exudado nasofaríngeo, sin hallazgos. Ante sospecha de brote de enfermedad autoinflamatoria ingresó en planta.

Se solicitaron serologías, marcadores biológicos y autoinmunidad, sin alteraciones. Destacó elevación de VSG (70 mm), hiperferritenemia (9067 ng/mL), un componente monoclonal IgG-kappa, y elevación de interleucina-6 (11.8 pg/ml) y factor de necrosis tumoral alfa (22.7 pg/ml). Una tomografía computarizada toraco-abdomino-pélvica evidenció hepatomegalia-esplenomegalia leve con ganglios supra e infradiafragmáticos no patológicos. En gammagrafía ósea hipercaptación de hombros y caderas. La biopsia cutánea mostró dermatitis perivascular superficial y media, con ocasionales neutrófilos. Ante la sospecha de síndrome de Schnitzler se realizó un estudio genético de exoma clínico mediante Secuenciación Masiva en paralelo de una muestra de DNA de leucocitos de sangre periférica, sin identificarse variantes patogénicas.

Tras 3 pulsos de metilprednisolona de 250 mg/día remitieron la fiebre y lesiones cutáneas. Fue dado de alta con pauta descendente de prednisona y seguimiento en consultas de Enfermedades Sistémicas.

Discusión

El síndrome de Schnitzler es un síndrome autoinflamatorio raro de debut en la edad adulta, caracterizado por fiebre y lesiones cutáneas urticariformes. Para el diagnóstico deben descartarse otras patologías infecciosas, neoplásicas, autoinmunes y autoinflamatorias.

Sobre la contribución genética a su etiopatogenia, se han descrito en estudios de cohortes variantes en *MYD88* (p.Lys265Pro) y mutaciones somáticas en *NLRP3*. No obstante, en un gran porcentaje no se evidencia ninguna variante en el estudio genético.

Los criterios de diagnósticos de Estrasburgo incluyen por una parte dos condiciones necesarias: exantema urticariforme recurrente y gammapatía monoclonal IgM, o hasta el 10% IgG. Los criterios menores incluyen fiebre alta, reactantes inflamatorios, remodelado óseo anormal y biopsia cutánea con dermatosis neutrofílica.

Aunque no existe ningún tratamiento aprobado, anakinra ha logrado remisión completa en un 80%. En no respondedores podría utilizarse otro anti-IL-1 o anti-IL-6.

El curso del síndrome de Schnitzler es crónico y recurrente. El pronóstico depende del desarrollo de un síndrome linfoproliferativo, hasta en un 20%, o de amiloidosis AA.

Conclusiones

El síndrome de Schnitzler es un cuadro autoinflamatorio crónico caracterizado por fiebre, rash urticarial y componente monoclonal IgM o IgG, que debuta en adultos. Como tratamiento han demostrado utilidad tanto anti-IL-1 como anti-IL-6.

CC-53

FIEBRE, EXANTEMA Y CEFALEA EN UNA MUJER DE 48 AÑOS

Juan Carlos Donaire Castaños, Cristina Ausín García, Sabela Castañeda Pérez, María Gómez Antúnez, María Victoria Villalba García, Santiago Osorio Prendes, María Barrientos Guerrero, Cristina Lavilla Olleros.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La gravedad, la sospecha precoz que requiere y la baja incidencia de la entidad nos ha llevado a su elección para este simposio.

Caso clínico

Mujer, 48 años, natural de Bulgaria, con antecedentes de hipertensión arterial. Acude a Urgencias por cuadro de 3 semanas de quebrantamiento del estado general, fiebre <39ºC, cefalea holocraneal con datos de alarma, poliartralgias simétricas y exantema evanescente con los episodios febriles.

A la exploración física inicial, destaca la presencia de exantema máculo-papular eritematoso, no pruriginoso, en tronco y miembros superiores.

Tras un despistaje de meningitis inicial, a las 24 horas, la paciente presenta empeoramiento del estado general, persistencia de fiebre y cefalea y empeoramiento analítico destacando; trombopenia (105000/uL), leucocitosis de 17000/uL con neutrofilia y linfopenia, D-dímero elevado (2432 ng/ml), hiperferritinemia (35.000 mg/dL), hipofibrinogenemia relativa (333 mg/dL), hipertransaminasemia (ALT 616 U/L y AST 422 U/L), elevación de LDH (1532 U/L) e hipertrigliceridemia(348 mg/dl). Se realiza despistaje infeccioso con cultivos y serologías resultando negativo el estudio.

A las 24h, se realiza una TC toraco-abdomino-pélvica que evidencia signos radiológicos de serositis.

A las 48h, se consiguen resultados del panel de autoinmunidad solicitado como negativo. Además, realización de una médula ósea que confirman datos de hemofagocitosis leve.

Como diagnóstico, primer brote de enfermedad de Still del adulto y, como complicación secundaria, síndrome hemofagocítico con un HScore del 75% de probabilidad.

Respecto al tratamiento se administran otros 3 pulsos de metilprednisolona consecutivos de 500mg/día iv (seguidos a los tres admnistrados al comienzo del cuadro ante la sospecha clínica) con pauta descendente de dexametasona oral consiguiendo la estabilidad clínica, la normalización de los parámetros analíticos y el alta hospitalaria en dos semanas. Al mes y medio se encuentra asintomática sin ningún tratamiento.

Discusión

El síndrome hemofagocítico (HLH) es una entidad de alta mortalidad (41% en algunas revisiones) y con múltiples asociaciones causales. En series previas, 276 casos de 2197 totales con diagnóstico confirmado de HLH, son secundarios a enfermedad autoinmune (A-HLH), representando la tercera causa tras infecciones (I-HLH) y neoplasias (M-HLH). A destacar, en orden de frecuencia, lupus eritematoso sistémico y enfermedad de Still del adulto.

Este grupo (*A-HLH* y *I-HLH*) presentan un pronóstico más benévolo frente a causas malignas o de origen criptogénico. De hecho, una revisión de *Malinowska et al* (2014) afirma que la supervivencia a entidades secundarias autoinmunes e infecciosas puede alcanzar hasta el 83-90%. Probablemente, la causa subyace en el perfil de paciente del segundo grupo, pudiendo correlacionar edad y mortalidad, y a la mejor respuesta ante el uso de inmunosupresores en el primer grupo.

Los glucocorticoides son el primer escalón terapéutico en *A-HLH.* Por lo tanto, la evidencia disponible recomienda el uso de pulsos intravenosos de glucocorticoides durante 3 días consecutivos, nunca superando la dosis de 1000mg diarios, seguido de pauta descendente o pulsos adicionales en función de la respuesta a tratamiento.

Conclusión

El alto índice de sospecha clínico ante la presentación típica de HLH nos permitió un diagnóstico precoz y un abordaje terapéutico temprano y agresivo evitando las complicaciones fatales de esta enfermedad.

CC-54

SARCOIDOSIS PARECE, ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4 ES: A PROPÓSITO DE UN CASO

Alicia Luna Aguilera, Rosa Gómez Gómez, Ramiro Palma Barrio, Esther Romero Ramírez.

Hospital del S.A.S. Punta de Europa, Algeciras.

Introducción

La enfermedad relacionada con IgG4 es una enfermedad sistémica fibroinflamatoria, caracterizada por un aumento del tamaño de los órganos afectados, una elevación de los niveles séricos de inmunoglobulina IgG4 y una infiltración tisular por abundantes células plasmáticas positivas para IgG4. Los órganos involucrados pueden ser múltiples en un mismo paciente y destacan entre otros por su frecuencia y la afectación característica de las glándulas salivares y lacrimales, la afectación pancreática y la colangitis esclerosante. A nivel renal se presenta como nefropatía tubulointersticial o uropatía obstructiva por fibrosis retroperitoneal.

Caso clínico

Paciente de 60 años, con antecedentes de hipertensión con buen control con ARA-II y tiazidas. Ingresa en medicina interna por síndrome constitucional con pérdida de 13Kg, sudoración nocturna, lesiones vasculíticas en miembros inferiores, infiltrado intersticial, adenopatías subcentimétricas abdominales, esplenomegalia y aumento de tamaño de cabeza del páncreas sin nódulos y con captación uniforme en pruebas de imagen. En controles analíticos destaca Calcio 10.5mg/dl, ECA 120 (valores normales 20-70) e IgG4 140mg/dl (valores normales 10-67). Se realiza aspirado y biopsia de médula ósea que descarta infiltración neoplásica. Ante la sospecha de Sarcoidosis, se decide iniciar tratamiento esteroideo con mejoría de la sintomatología y de las opacidades pulmonares.

Durante el ingreso, se contacta con nefrología ante deterioro de función renal con creatinina 1.8mg/dl, destacando en sistemático de orina proteinuria <100mg/dl y cociente albúmina-creatinina <100mg/g, sin datos de uropatía obstructiva, asumiéndose afectación intersticial por probable Sarcoidosis. Ante la hipercalcemia se suspenden tiazidas.

Días después, dolor abdominal e ictericia marcada, objetivándose en control analítico bilirrubina de 9,1mg/dl a expensas de fracción directa, amilasa 1507U/L, GGT 554U/L, GOT 146U/L, GPT 63U/L y Calcio 9.3mg/dl. Llama la atención marcada proptosis ocular y tumefacción de las glándulas submandibulares. Se realiza TC de abdomen donde se objetiva engrosamiento difuso pancreático con edema de grasa peripancreática y arrosariamiento de la vía biliar extrahepática. Ante la sospecha de una enfermedad por IgG4, se solicita ECA que encuentra normalizada e IgG4 197mg/dl. Se realiza biopsia de glándula submaxilar objetivando infiltrado linfoplasmocitario con proporción de células IgG4 frente IgG del 60% así como fibrosis estoriforme (en rueda de carro), con ausencia de granulomas. En los días posteriores, mala evolución clínica desde el punto de vista hepático finamente con fracaso multiorgánico y exitus.

Discusión

En este paciente inicialmente se sospechó una sarcoidosis, ya que ambas patologías pueden dar una presentación clínica similar, con afectación pulmonar; que pueden elevar falsamente la ECA, adenopatías o hepatoesplenomegalia. Si bien en la sarcoidosis también puede haber afectación de glándulas salivares y lacrimales, su asociación a la pancreatitis y colangitis esclerosante con la elevación de IgG4, hicieron sospechar de Enfermedad relacionada con IgG4. Así mismo, en la sarcoidosis podemos encontrar elevación de IgG4 y en este paciente la hipercalcemia se resolvió al suspender la tiazida. En ambas patologías el patrón de afectación se suele presentar como nefropatía tubulointersticial.

Conclusión

Ambas entidades pueden presentarse con afectación sistémica indistinguible, basándose el diagnóstico en la afectación característica, el apoyo de las pruebas de laboratorio y las alteraciones histológicas típicas.

CC-55

SÍNDROME VEXAS CON DEBUT POR LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Ricardo Cuesta Martín De La Cámara, Laura Miguel Berenguel, Andrea González Torbay, Elisabet Matas Perez, Chamaida Plasencia Rodríguez, Carmen Cámara Hijón.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

El síndrome VEXAS es un síndrome autoinflamatorio de reciente descripción ocasionado por mutaciones somáticas del gen *UBA1*, que codifica para la enzima E1 del complejo de ubiquitinización. Al ser un gen ligado al cromosoma X, la mayoría de los pacientes son varones que presentan una variante en el codón de inicio de la isoforma citoplasmática (p.Met41) que genera una nueva isoforma proteica catalíticamente inactiva.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un varón de 66 años exfumador desde los 44 años que acude a urgencias del Hospital La Paz por fiebre que remite con tratamiento antibiótico (microbiología negativa). Entre los antecedentes personales destaca: lupus eritematoso sistémico (LES) con afectación articular (artromialgias) diagnosticado en 2012 cumpliendo criterios de la ACR/EULAR, dermatosis neutrofílica, anemia macrocítica, trombopenia, gammapatía monoclonal de significado incierto (IgG kappa e IgG lambda), trombosis venosa profunda, espondilartrosis degenerativa y diabetes mellitus tipo 2. En el momento del ingreso el paciente estaba en tratamiento con corticoides, hidroxicloroquina y anticoagulante. En la exploración física destaca poiquilodermia con telangiectasias a nivel nasal y livedo reticulares en hemicuerpo superior. En TAC de tórax se observa serositis (pleural y pericárdica). En la analítica se objetiva elevación de los reactantes de fase aguda (V.S.G. 58 mm/h [0-20] y PCR 49,3 mg/L [<5,0]) con C4 bajo (10,40 mg/dL [14,00-60,00]) y anemia macrocítica con trombopenia y leve linfopenia en probable relación a su patología autoinmune.

El tratamiento con azatioprina y lefluonamida mejora la clínica cutánea y articular, respectivamente, pero no atenúa la clínica hematológica. En biopsia de médula ósea se diagnostica de síndrome mielodisplásico con anemia macrocítica y trombopenia, sin observarse vacuolas en progenitores celulares. Se inicia tratamiento exclusivamente con micofelonato, con mejora temporal de la clínica, que reaparece a los dos meses.

El estudio genético revela la variante patológica en el gen *UBA1*: NM_003334.3:c.121A>C p.(Met41Leu), momento en el que se consensua tratamiento con Ruxolitinib. Actualmente, el paciente se encuentra estable clínicamente, pero requiere trasfusiones recurrentes por trombopenia persistente.

Discusión

Acorde con lo descrito en este paciente, los síntomas principales del VEXAS engloban un amplio espectro de manifestaciones reumáticas sistémicas que aparecen de manera progresiva a partir de la quinta década de vida y que son refractarias a tratamiento: fiebres recurrentes, infiltrados pulmonares, dermatosis neutrofílica, vasculitis cutánea y condritis nasal y/o auricular. Asociado a la clínica reumática, estos pacientes suelen presentar anomalías hematológicas, entre las que encontramos anemia macrocítica, trombosis venosa, trombocitopenia y síndrome mielodisplásico. Característicamente, en los aspirados de médula ósea de todos los pacientes descritos hasta el momento se observan vacuolas en los progenitores mieloides y eritroides. Esta particularidad no se observó en nuestro paciente, en probable relación al momento de extracción de la muestra.

Llama la atención el debut con un LES, que solo se ha descrito en el 3,5% de los pacientes con esta patología. Hasta ahora, el tratamiento con Ruxolitinib parece ser el más efectivo de acuerdo a un estudio retrospectivo.

Conclusiones

Debut con LES de síndrome VEXAS con afectación cutánea (dermatosis neutrofílica) y articular, serositis y condritis con síndrome mielodisplásico asociado.

CC-56

DERMATOMIOSITIS POST-VACUNA SARS-COV-2

Yesenia Jiménez De Las Pozas, Karina Guzmán López, Inmaculada Alcaraz León, María José Martínez Becerra.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción

En más del 50% de los pacientes con miopatías inflamatorias inmunomediadas se encuentran anticuerpos específicos de estas entidades. En series caucásicas, la prevalencia de anti-SAE en MII es del 2.6%.

Caso clínico

Paciente, mujer,de 92 años, en seguimiento por síndrome mielodisplásico con antecedentes de cáncer de mama en 2018. El 26 de Febrero de 2021 la paciente recibe la primera dosis de la vacuna frente al SARS-CoV-2 (Pzifer-BioNTech) en el brazo izquierdo. Tres días después, acude a urgencias por edema palpebral bilateral, artromialgias y astenia con sensación de debilidad en brazos y piernas. Durante los siguientes días aparece edema difuso en miembro superior izquierdo y eritema en heliotropo. Además, se observa erupción pruriginosa en placas infiltradas en tronco y extremidades, con pápulas de Gottron en manos y codos, asociando episodios de desaturación y disnea, por lo que es ingresada.

La paciente presentaba niveles levemente elevados de creatin quinasa (CK) 226 UI/L[<170] con niveles normales de Aldolasa 7,4 U/L[1,2-8,8].

Se realizó biopsia del muslo con hallazgos que sugerían una conectivopatía. Ante la sospecha de dermatomiositis paraneoplásica se realiza TAC abdomino-pélvico, sin alteraciones.

En el estudio de autoinmunidad, se realizó un cribado de anticuerpos antinucleares por ensayo en fase sólida (Bioplex 2200®) que fue negativo. La inmunofluorescencia indirecta en células Hep2 mostraba un patrón moteado fino (AC-4) a título 1/320, debido a la sospecha clínica se realizó un estudio de anticuerpos específicos de dermatomiositis por dos inmunoblot comerciales:

- Autoimmune Inflammatory Myopathies 16 Ag et cN-1a (Euroimmun®): Positivo fuerte para anticuerpos anti-SAE1.
- MYO12D(D-TEK®): Positivo fuerte para anti-SAE1/SAE2.

Con estos datos se confirmó el diagnostico de **dermatomiositis mediada por anticuerpos anti-SAE1/SAE2.** Se inició tratamiento con Tacrolimus y prednisona con recuperación progresiva.

Discusión

Las lesiones cutáneas de la paciente fueron sugestivas de un cuadro de dermatomiositis desde el primer momento. Esta sospecha fue rápidamente confirmada por los resultados del estudio de autoinmunidad y la biopsia. Debido a los antecedentes oncológicos el principal diagnóstico diferencial era la presencia de DM paraneoplásica, que se descartó mediante pruebas de imagen.

Conclusiones

En el desarrollo de una enfermedad autoinmune (EAI) intervienen numerosos factores exógenos como las vacunas, las infecciones y la exposición a tóxicos, entre otros. En esta relación vacuna-EAI se han descrito como posibles mecanismos el mimetismo molecular, la activación policlonal, el *epitope spread* o la inmunogenicidad de ciertos adyuvantes. Con la vacuna frente al SARS-CoV-2 se han descrito varios casos de manifestaciones autoinmunes post-vacunación como trombocitopenia trombótica asociada a vacuna (VITT), púrpura trombocitopénica, así como casos de DM post vacunación.

Describimos un caso clínico de DM que debuta en edad avanzada, en el que la relación temporal entre la administración de la vacuna frente a la COVID-19 y el desarrollo de la clínica podría señalar a esta como posible agente precipitante. El cuadro clínico que desarrolla posteriormente reproduce el patrón mayoritariamente reportado para anti-SAE en población caucásica, con una afectación cutánea predominante. No obstante, en un plazo corto progresa a afectación muscular y pulmonar. La evolución es favorable, en línea con lo reportado en series anti-SAE.

CC-57

DERMATOMIOSITIS Y COLITIS ULCEROSA

Dolores Rico López, Nuria Navarrete Navarrete, Teresa Valenciano Ortiz.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción

Las miopatías inflamatorias idiopáticas son enfermedades autoinmunes con afectación predominante sobre el músculo. Su prevalencia es de 2'9-34 casos por 100.000 habitantes, con una incidencia de 2-11 casos por cada millón. Son más frecuentes en mujeres que hombres (2:1) y su pico de incidencia se sitúa entre los 50-60 años.

Caso clínico

Mujer de 67 años con antecedentes de colitis ulcerosa (CU) diagnosticada en 1997. En tratamiento con infliximab y mesalazina. Presenta debilidad muscular de predominio proximal de un mes de evolución, incapacidad funcional, asociadas a lesiones cutáneas en tronco y cara diagnosticadas de urticaria y tratadas con dexclorfeniramina sin resolución. En la exploración se apreciaba exantema papular en tronco, cuello, cara y manos con alguna lesión costrosa. Presentaba empastamiento subcutáneo no doloroso de brazo y antebrazo proximal, bilaterales y simétricas, con limitación proximal en la elevación de MMSS. Analíticamente destacaba GOT 332 U/L, GPT 174 U/L, CPK 9642 U/L, LDH 626 U/L y ANA + 1/320 (patrón moteado), ENAs negativos.

Se diagnosticó de probable miopatía inflamatoria iniciándose bolos de metilprednisolona (250mg/día 3 días) y posteriormente prednisona 30mg, azatioprina e hidroxicloroquina. Tras bolos, se aprecia mejoría de las lesiones cutáneas, de la debilidad muscular y descenso progresivo enzimas. Se realiza biopsia cutánea, con hallazgos de dermatitis de interfase vacuolar con mucina intersticial compatible con dermatomiositis. La resonancia aporta hallazgos de miopatía inflamatoria en cintura escapular y compartimento anterior y posterior del brazo bilateral. Persistió mejoría clínica progresiva permitiendo descenso progresivo de prednisona, con ajuste de azatioprina por linfopenia.

Discusión

Las enfermedades inmunomediadas comparten patogenia siendo frecuente que se presenten varias juntas hasta en el 9%. Los pacientes con CU tienen mayor incidencia de dermatomiositis (no polimiositis), independientemente del sexo y edad. Por otro lado, nuestra paciente recibía tratamiento por su CU con infliximab, un antiTNF cuyo uso se ha relacionado con la producción de ANAs y otros autoanticuerpos hasta en el 50%, y la inducción de otros trastornos inmunomediados, como la dermatomiositis. No hay mucha bibliografía, siendo destacable una revisión sistemática realizada entre 1990-2013 en pacientes con enfermedades crónicas inflamatorias y tratamiento con antiTNF que debutan con dermatomiositis, encontrándose que el uso de antiTNF puede asociarse con la aparición de dermatomiositis/polimiositis/antisintetasa en pacientes con autoanticuerpos positivos. Se han identificado factores genéticos comunes a ambas entidades, el polimorfismo IRF5-rs4728142 y VDR-rs228570 se relaciona con el diagnóstico de CU y dermatomiositis.

Conclusiones

- La dermatomiositis es una enfermedad que se manifiesta como debilidad muscular proximal progresiva y simétrica, junto con manifestaciones cutáneas típicas.
- Existe elevación de GOT, GPT, CPK, LDH y en algunos casos de aldolasa si la afectación principal es fascial.
- El tratamiento requiere uso de corticoides y asociación de inmunosupresión, siendo de primera línea azatioprina o metotrexate.
- Hay más incidencia de dermatomiositis en pacientes con CU, y además el tratamiento con antiTNF aumenta la incidencia de dermatomiositis, a la vez que el antiTNF se ha relacionado con aparición de dermatomiositis/polimiositis/antisintetasa.

CC-58

DERMATOMIOSITIS: MÁS ALLÁ DE LA PIEL

Janire Malave Calzada.

Hospital Virgen del Puerto, Plasencia.

Introducción

La dermatomiositis es un tipo de miopatía inflamatoria que cursa con debilidad muscular proximal simétrica y lesiones cutáneas características en manos (pápulas de Gottron) y/o párpados (eritema heliotropo), entre otras manifestaciones clínicas.

Caso clínico

Varón de 59 años, fumador de un paquete diario, que consulta por dolor en muñeca derecha junto con lesiones cutáneas en manos. Previamente fue valorado por dermatología por sospecha de psoriasis. No refería mialgias, debilidad muscular, síndrome constitucional ni tos seca. Durante la exploración física se objetiva sinovitis de muñeca derecha y pápulas descamativas violáceas en dorso de metacarpofalángicas e interfalángicas proximales, junto con edema palpebral. En analíticas previas destacaban cifras de creatinquinasa (CPK) elevadas entorno a 600 UI/L. Durante la consulta se realiza ecografía de manos, presentando captación de señal doppler grado II en articulación radio-carpiana derecha. Ante la sospecha de dermatomiositis, se solicita analítica con aldolasa siendo normal, y anticuerpos de miopatía inflamatoria ampliados, también con resultado negativo. Temiendo que las lesiones cutáneas pudieran corresponderse con pápulas de Gottron y no con psoriasis, se realizó biopsia cutánea que confirmó el diagnóstico de dermatomiositis. Posteriormente se realizó una segunda biopsia por dermatología obteniéndose el mismo resultado. Se completó estudio con electromiograma donde se evidenciaban signos de afectación miopática moderada en musculatura proximal. Finalmente, se considera que el paciente cumple criterios diagnósticos de dermatomiositis, puesto que presenta electromiograma patológico, CPK elevada y afectación cutánea con pápulas de Gottron/eritema heliotropo. Dada la posible asociación de dermatomiositis con patología tumoral y los hábitos tóxicos del paciente, se descartó patología paraneoplásica asociada mediante analítica con marcadores tumorales, TAC toraco-abdomino-pélvico y PET-TC, que fueron normales. Tras iniciar tratamiento con prednisona y metotrexato, el paciente evolucionó favorablemente con resolución de la inflamación articular y mejoría de las lesiones cutáneas.

Discusión

La dermatomiositis precisa de una alta sospecha clínica y amplio diagnóstico diferencial con múltiples patologías dermatológicas. La dificultad de este caso radica en que el paciente no refería clínica muscular (mialgias o debilidad muscular), los anticuerpos antisintetasa eran negativos y que no disponíamos de biopsia cutánea. Al revisar las analíticas previas si que destacaban cifras de CPK elevadas, lo que junto con las papulas de Gottron que son altamente sugestivas de dermatomiositis, nos hizo pensar en que podía haber algo más allá de la piel. En este paciente la biopsia cutánea terminó siendo clave para el diagnóstico y tratamiento.

Conclusiones

Dado que la dermatomiositis es una enfermedad poco frecuente, es importante tener una alta sospecha clínica junto con una valoración integral del paciente, buscando más allá de la afectación cutánea. Las pápulas de Gottron son altamente sugestivas, por lo que una autoinmunidad negativa no excluye la enfermedad si la sospecha clínica es alta y presenta afectación cutánea típica. La biopsia cutánea es esencial para un correcto diagnóstico diferencial, puesto que puede simular enfermedades tan comunes como fue en este caso la psoriasis. Además, no debemos olvidar que la dermatomiositis tiene mayor riesgo de presentar patología tumoral maligna asociada en comparación con otras miopatias inflamatorias como por ejemplo la polimiositis.

CC-59

DESENMASCARANDO UNA ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL. ¿ALGO MÁS QUE UNA NEUMONÍA INTERSTICIAL CON CARACTERÍSTICAS AUTOINMUNES?

Miguel Jiménez Gómez, Eduardo Catalinas Muñoz, Julia Díaz Miravalls, Álvaro Cantero Acedo, Juan Andrés Abad Gómez, María Castro Martínez, María Martín López, Raquel Pérez Rojo.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción

Más de 200 enfermedades pueden producir un patrón intersticial, entre las que se encuentran enfermedades raras, enfermedades multisistémicas en las que la enfermedad pulmonar intersticial es una manifestación frecuente y entidades más frecuentes como la fibrosis pulmonar idiopática. Por tanto, es imprescindible un adecuado diagnóstico diferencial, prestando especial atención a aspectos como las exposiciones ambientales, signos de autoinmunidad y rasgos característicos de entidades menos frecuentes.

Caso clínico

Hombre de 55 años con factores de riesgo cardiovascular (dislipidemia y diabetes mellitus tipo 2) y apnea obstructiva del sueño moderada en tratamiento con CPAP en seguimiento en consulta de Neumología por enfermedad pulmonar intersticial difusa (EPID). Había estado expuesto a plumas (almohadas), así como a gases de productos de limpieza (con protección). Clínicamente refería únicamente tos. La exploración física era anodina y no presentaba alteraciones analíticas de interés. En la tomografía computarizada de alta resolución presentaba áreas parcheadas en vidrio deslustrado en ambas bases pulmonares, de predominio central, junto con adenopatías mediastínicas. Presentaba un patrón restrictivo (capacidad pulmonar total 75%) sin afectación de la difusión (DLCO-SB 91%). Se realizó una broncoscopia con lavado broncoalveolar con predominio de linfocitos (20%) y una biopsia transbronquial sin hallazgos de interés. Un perfil inicial de autoinmunidad mostraba positividad de ANA. Se completó estudio con un BLOT de autoinmunidad de esclerosis sistémica, con U1-RNP positivo (relacionado con enfermedad mixta del tejido conectivo). Fue valorado en la consulta conjunta con Reumatología, realizándose una capilaroscopia con hallazgos compatibles con miopatía inflamatoria (capilares de morfología abigarrada y tortuosos, y focos hemorrágicos). El paciente fue diagnosticado de neumonía intersticial con características autoinmunes (IPAF). Durante el seguimiento, se ha encontrado estable clínica, radiológica y funcionalmente. Se ha iniciado tratamiento con azatioprina.

Discusión

Es un ejemplo de la práctica clínica que recalca la importancia del abordaje sistemático de estas patologías. El diagnóstico diferencial incluía entidades como la neumonía por hipersensibilidad subaguda/crónica (poco probable con precipitinas negativas) y sarcoidosis (sin otros signos sugestivos).

Las IPAF son un grupo de EPID con características de autoinmunidad pero sin cumplir criterios de ninguna enfermedad reumatológica. Para su diagnóstico, deben cumplir al menos dos de los siguientes dominios: clínico, serológico o morfológico. Es importante identificar factores de mal pronóstico, como los anticuerpos RNP, ya que esto puede ser uno de los criterios para iniciar tratamiento inmunosupresor. Llama la atención la afectación en la capilaroscopia sugestiva de miositis. Es una técnica no invasiva estandarizada en el diagnóstico de la esclerosis sistémica, y en estudio por su potencial utilidad en el resto de enfermedades del tejido conectivo.

Conclusiones

Este caso recalca la importancia de un abordaje sistemático de las EPID, siendo de interés un abordaje multidisciplinar. Recuerda el potencial papel de exploraciones específicas como la capilaroscopia en el diagnóstico diferencial de enfermedades del tejido conectivo. También manifiesta la importancia de la investigación básica y clínica en este amplio grupo de enfermedades.

CC-60

LA COLABORACIÓN MULTIDISCIPLINAR CLAVE EN LA RESOLUCIÓN DE UN CASO DE DEBILIDAD MUSCULAR

María Begoña Just Balerdi, María Del Carmen Vegas Sánchez, Natalia Casado Navarro, Marian Alexandra Davila Rosales, María José Martínez Becerra.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción

Las estatinas son ampliamente utilizadas, entre sus efectos secundarios se encuentra la aparición de miopatía, más frecuente en pacientes polimedicados y con edad avanzada.

La miopatía necrotizante inmunomediada (MNI) secundaria a estatinas, es un tipo de miopatia autoinmune caracterizada por debilidad progresiva, mionecrosis en biopsia muscular y positividad frente a anticuerpos anti-3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa (HMGCR).

Caso clínico

Varón de 71 años sin reacciones adversas medicamentosas conocidas y antecedentes personales de diabetes mellitus insulinodependiente, cardiopatía isquemia revascularizada con stent farmacoactivo en 2017 con FEVI 40-45% y exfumador desde hace 6 años. Independiente para actividades básicas de la vida diaria.

Durante consulta en urgencias por estreñimiento y retención aguda de orina, inicia episodio de insuficiencia respiratoria aguda secundaria a neumonía broncoaspirativa con ingreso en UCI con intubación orotraqueal.

En anamnesis dirigida con familiares, refieren debilidad muscular progresiva de un mes de evolución, precisando ayuda para vestirse o caminar con andador. Además, disfagia progresiva con atragantamiento líquidos y stop faríngeo para sólidos.

Desde la UCI, se orienta inicialmente como posible enfermedad neurológica como enfermedad de motoneurona o crisis miasténica. Analítica inicialmente anodina donde destaca leucocitosis con elevación de reactantes de fase aguda sin otros hallazgos significativos. En estudio electromiográfico se observa polineuropatía crónica, periférica, de naturaleza motora, simétrica y de intensidad muy grave, no siendo compatible con crisis miasténica ni otras patologías desmielinizantes.

Como hallazgo analítico casual, se observa anti-Ro positivo por el que se interconsulta al servicio de reumatología, el cual contacta con el de Inmunología para consultar estudio de autoinmunidad.

Durante el ingreso se observa elevación de creatin kinasa (CK) con valores máximos de 2235 mg/dL, que asociado a clínica del paciente orienta a ampliar estudio de autoinmunidad con hallazgo de Halip positivo en estudio de inmunofluorescencia indirecta y positividad para anticuerpos anti-HMGCR en inmunoblot de Dtek.

En la biopsia se observa signos de miopatía inflamatoria necrotizante compatible con clínica y hallazgos de autoinmunidad. Tras iniciar tratamiento con bolos de metilprednisolona 500mg durante 5 días y posteriormente a dosis de mg/kg, presenta descenso analítico de CK y evolución clínica favorable, retirando ventilación mecánica e iniciando rehabilitación con mejoría de miopatia. Actualmente, internado en Unidad de media estancia para completar rehabilitación.

Discusión

En el momento del diagnóstico el paciente no se encuentra en tratamiento con estatinas. A pesar de haberse descrito también en pacientes expuestos a fuentes naturales de estatinas como levadura de arroz, observamos que en octubre de 2021 estando en tratamiento con Atorvastatina 20 mg encontramos determinación de CK de 959 mg/dL en analítica de rutina, con valores previos en rango, y asintomático en ese momento.

Conclusiones

- En relación a la MNI secundaria a estatinas, se ha descrito la persistencia de elevación de CK y evolución clínica a pesar de la retirada de estas por lo que, a pesar de que el paciente no se encontrara en tratamiento activo con estatinas, se considera como causa desencadenante.
- -La importancia de conocer datos clínicos a la hora de realizar estudios de autoinmunidad.

CC-61

MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA SERONEGATIVA: ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA

Óscar Porto Fuentes, María Del Pilar Egea Arias, Laura Villar Aguilar.

Complexo Hospitalario Universitario de A Coruña, A Coruña.

Introducción

La miopatía necrotizante inmunomediada (MNIM) representa un subgrupo de creciente interés en el espectro de las miopatías inflamatorias. La mayoría se asocian a anticuerpos específicos de miositis (anti-SRP y anti-HMGCR), pero hasta un 20% pueden tener anticuerpos negativos. Presentamos un caso de probable MNIM seronegativa en una paciente con antecedente de adenocarcinoma de mama.

Caso clínico

Mujer de 68 años con antecedente de asma bronquial y adenocarcinoma infiltrante de mama tratado cuatro años antes (en remisión), que ingresa por disnea e insuficiencia respiratoria. Se diagnostica de TEP unilateral, iniciándose tratamiento con enoxaparina.

La paciente refería debilidad proximal de miembros inferiores y disfagia para sólidos de dos meses de evolución. Además, presentaba placas eritematoedematosas y poliartritis simétrica de predominio en superficies extensoras de ambas manos, que fueron vinculadas a psoriasis. La clínica miopática coincide con el inicio de dexametasona (que recibe por la artritis) y aumento de la dosis de estatina.

En la analítica destacaba la normalidad de los marcadores de daño muscular, con ANA (+) 1/80 patrón moteado y panel de miositis negativo, incluyendo anti-SRP y anti-HMGCR. En el EMG se objetivaba discreto patrón miopático difuso de predominio en MMII y el esofagograma era compatible con hipertonía cricofaríngea.

En el TC torácico se evidencia un patrón intersticial reticular, con áreas de vidrio deslustrado y bronquiectasias periféricas en probable relación con enfermedad pulmonar intersticial secundaria a proceso inmunomediado.

Durante la estancia experimenta un empeoramiento de la debilidad muscular proximal, recibiendo desde el ingreso esteroides IV a dosis de 1 mg/kg/día por deterioro respiratorio. Se decide administrar inmunoglobulinas IV y tacrolimus de forma secuencial, con mejoría transitoria. Después de varias semanas en situación estacionaria, se decide inicio de rituximab, que tras dos dosis permite descender los corticoides.

Simultáneamente realizamos biopsia muscular cuadricipital, que muestra datos de miopatía mixta: necrotizante autoinmune y atrofia de fibras tipo 2. Se realizó un despistaje de neoplasia oculta que fue negativo.

La paciente recupera fuerza progresivamente y permanece estable desde el punto de vista respiratorio, recibiendo el alta hospitalaria.

Discusión

La paciente presenta un cuadro de miopatía proximal grave con disfagia y enfermedad pulmonar intersticial de meses de evolución, con biopsia muscular compatible con miopatía autoinmune.

Dentro del espectro de las miopatías inflamatorias, concluimos que la miopatía necrotizante inmunomediada seronegativa es la que mejor explica el cuadro de nuestra paciente, entidad que previamente estaba incluida dentro de otros grupos de miopatías inflamatorias.

Se asocia con más frecuencia que las formas seropositivas a neoplasias y manifestaciones extramusculares (como enfermedad pulmonar intersticial y disfagia). Además, la biopsia es compatible y carece de los hallazgos típicos de otras miopatías. Creemos que puede haber un componente mixto por la toma crónica de dosis elevadas de corticoides (la atrofia de fibras tipo 2 es característica de la miopatía tóxica esteroidea).

Conclusiones

Este cuadro clínico sugiere MNIM seronegativa como etiología más probable. Es una entidad de reciente clasificación e infradiagnosticada, por lo que debemos pensar en ella para detectarla. En los próximos años conoceremos más acerca de su fisiopatología, clínica y manejo.

CC-62

MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA: UN RETO TERAPÉUTICO

Marta Salas Sánchez, María Barrientos Guerrero, María Susana Gil Hernández, María Pilar Crespo Cobo, Ana Martinez De La Casa Muñoz, María Victoria Villalba García, Cristina Ausín Garcia, Cristina Lavilla Olleros.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La miopatía necrotizante anti- HMGCR es una entidad poco frecuente, caracterizada por la presencia de anticuerpos específicos anti- HMGCR y a la asociación con estatinas como principal factor desencadenante. Se estima que hasta un 65% de los pacientes presentan exposición previa a las estatinas, pudiéndose desarrollar años después del inicio del fármaco, e incluso tras la suspensión del mismo.

Caso Clínico

Presentamos a un varón de 67 años, con antecedentes de hipertensión arterial, dislipemia, diabetes mellitus tipo 2 con afectación macro y microvascular, historia de cardiopatía isquémica crónica y ERC estadio G3bA3. En 2021 presentó un episodio de miositis necrotizante inmunomediada con anticuerpos anti-HMGCR positivos por estatinas, tratado mediante suspensión de la misma y glucocorticoides con buena evolución. Posteriormente, el paciente perdió seguimiento.

Se deriva 1 año después por cuadro de importante debilidad de miembros inferiores, de 4 semanas de evolución, con incapacidad para la deambulación y con infección leve concomitante por SARS-COV-2 en las últimas 24horas. Analíticamente, destaca marcada elevación de creatininkinasa (pico máximo de 6599 U/L [39 - 308]) y patrón de citolisis. Ante sospecha de nuevo episodio de miositis no asociado a toma de estatinas, se inician bolos de metilprednisolona a dosis de 250mg/día durante 3 días, prednisona oral (30mg/día), y micofenolato mofetilo 500mg/12h de forma precoz. Presenta evolución desfavorable a las dos semanas, repitiendo terapia de bolos de metilprednisolona, ciclo de inmunoglubulinas iv, tacrolimus 4mg/24h y azatioprina 50mg/8h retirando micofenolato. A los dos meses, persiste adecuada respuesta a pauta descendente de corticoides, mantienendo prednisona 5mg/día. Gracias a la adyuvancia de un tratamiento rehabilitador intensivo el paciente presenta recuperación funcional completa a los cuatro meses.

Discusión

La miopatía necrotizante inmunomediada es un subtipo de miopatía inflamatoria idiopática caracterizada por debilidad muscular, elevación de enzimas musculares séricas, y presencia de anticuerpos y hallazgos histológicos específicos (Pinal). A nivel inmunológico, se han descrito dos tipos de anticuerpos asociados a dicha entidad: anticuerpos anti- HMGCR (3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa), y anticuerpos anti – SRP (signal recognition particle).

Tiene un inicio generalmente agudo o subagudo, y asocia una importante elevación de la creatininkinasa, por lo que la ausencia de la misma debe plantear un diagnóstico alternativo. A nivel histológico, se caracteriza por la presencia de fibras necróticas con signos de regeneración, miofagocitosis e infiltrado linfocítico.

Su diagnóstico se basa en criterios clínicos, analíticos e histológicos, no siendo necesaria la biopsia muscular en aquellos pacientes con cuadros clínicos típicos y anticuerpos anti-HMCGR positivos. El tratamiento requiere la discontinuación inmediata de la estatina en caso de estar implicada, y la administración de tratamiento esteroideo sistémico a dosis elevadas, con posterior pauta descendente, siendo recomendable el uso de terapias ahorradoras de corticoides, incluyendo metotrexato y rituximab, de forma precoz. En casos graves o refractarios, también es posible el uso de inmunoglobulinas endovenosas.

Conclusiones

Es importante que la sospecha diagnóstica sea precoz para iniciar de manera multidisciplinar el tratamiento dirigido. No se pudo usar rituximab en nuestro caso, resultando eficaz la adyuvancia de tacrolimus y azatioprina como en otros casos descritos.

CC-63

SÍNDROME ANTISINTETASA CON ANTI-JO1. ¿SON ÚTILES LOS ANTICUERPOS EN EL SEGUIMIENTO?

Andrea Bravo Gómez, Elionor Lynton Pons, Laura Martinez Martinez, Jose Luis Tandaipan Jaime, Ivan Castellvi Barranco, Diego Castillo Villegas, Cándido Juarez Rubio, Anaís Mariscal Rodriguez.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción

El síndrome antisintetasa (SAS), se presenta con enfermedad pulmonar intersticial, miositis, artritis no erosiva, fenómeno de Raynaud, fiebre y "manos de mecánico". El hallazgo de autoanticuerpos anti-aminoacil-ARNt sintetasa es esencial para el diagnóstico del SAS[1]. Hay descritos hasta la fecha anticuerpos frente a 8 sintetasas (Jo1, PL7, PL12, EJ, OJ, KS, Ha y Zo), siendo los más frecuentes los anti-Jo1.

Caso Clínico

Mujer de 33 años natural de Perú que, en 2012, a las 4 semanas de gestación de su primer embarazo, inició cuadro clínico caracterizado por disnea progresiva y artralgias. La TCAR mostró hallazgos compatibles con neumonía intersticial no especifica con áreas asociadas de neumonía organizada. La función respiratoria inicial presentaba un FVC del 51% y un DLCO del 36%. En el estudio inmunológico se detectaron anticuerpos anti-Jo1 y anti-Ro52, con ANA 1/80 citoplasmático moteado fino (AC-20). Se diagnosticó de SAS y se inició tratamiento con prednisona y azatioprina. Dada la mejoría clínica se suspendió prednisona al año de tratamiento y azatioprina 2 años después.

En diciembre de 2021 acudió a consulta por aumento de tos seca y disnea de 2 meses de evolución. No se observaron cambios significativos en la TCAR ni en las pruebas funcionales respiratorias. En las pruebas inmunológicas destacó la aparición de anticuerpos anti-Ro60, previamente negativos, con ANA 1/160 moteado (AC-4, 5). Los anticuerpos anti-Jo1 y anti-Ro52 fueron indetectables. En la anamnesis dirigida se descartó sequedad bucal y ocular, con test de Schirmer negativo. Debido al empeoramiento respiratorio se cambió el inmunosupresor a micofenolato mofetil, no pudiéndose disminuir la dosis de corticoides.

En octubre de 2022 se presenta en el comité interdisciplinar de enfermedades autoinmunes sistémicas para descartar otras etiologías causantes de disnea ante la importante disociación clínico-radiológica.

Discusión

Nuestra paciente presentaba criterios clasificatorios de SAS, con clínica sugestiva y anti-Jo1 positivos en dos determinaciones, con patrón ANA compatible.

Algunos estudios han demostrado una buena concordancia entre los títulos de anti-Jo1 y la gravedad de la enfermedad[2–4]. Dado que no se determinaron los anti-Jo1 durante la mejoría, no es posible concluir su negativización en este periodo. Sin embargo, cuando empeoró no se evidenciaron anticuerpos anti-Jo1, sugiriendo que su presencia no es marcadora del empeoramiento. La aparición de anti-Ro60 orientan a un Síndrome de Sjögren, inicialmente descartado por ausencia de síndrome seco y test de Schirmer negativo. En caso de mantenerse una alta sospecha de esta entidad sería recomendable realizar biopsia de glándula salival.

Conclusión

La determinación de anticuerpos anti-aminoacil-ARNt sintetasa permiten el diagnóstico del SAS cuando hay clínica compatible. En el caso de anti-Jo1, hay estudios que señalan la utilidad de su monitorización para el seguimiento clínico. Sin embargo, en esta paciente, encontramos una falta de correlación entre la gravedad y los anticuerpos anti-Jo1, así como la aparición de anticuerpos anti-Ro60 coincidiendo con su empeoramiento. Esto nos lleva a plantearnos la presencia de una EAS concomitante o alternativa al SAS para explicar el cuadro clínico.

CC-64

SÍNDROME ANTISINTETASA: UN RETO DIAGNÓSTICO

Janire Malave Calzada[1], Delia Fernandez Lozano[2].

[1]Hospital Virgen del Puerto, Plasencia; [2]Hospital de Mérida, Mérida.

Introducción

Se define como síndrome antisintetasa la combinación diversos signos y síntomas (miopatía inflamatoria, enfermedad pulmonar intersticial, artritis no erosiva de pequeñas articulaciones, fenómeno de raynaud y manos de mecánico), junto con la presencia de anticuerpos antisintetasa, siendo el más frecuente el anti JO1 (60-70%).

Caso clínico

Varón de 83 años con dolor en cintura escapular e inflamación de manos de meses de evolución, asociado a pérdida de peso (10 Kg). Durante la exploración física destacaba sinovitis de 2-3º metacarpofalángicas bilaterales junto con disminución de la fuerza contrarresistencia en miembros superiores e inferiores. Se realizó analítica con enzimas musculares que fueron normales, además de autoinmunidad negativa para factor reumatoide, anticuerpos anticitrulinados y anticuerpos antinucleares. Dado el cuadro clínico de debilidad muscular y síndrome constitucional se amplió estudio con anticuerpos antisintetasa, que fueron positivos para anti JO1 y anti Ro. Se diagnosticó al paciente de síndrome antisintetasa y se solicitaron marcadores tumorales para descartar posible neoplasia asociada, destacando elevación leve de PSA de 6.10 ng/ml con un índice PSA del 12%. Tras elló, se amplió estudio mediante biopsia prostática con resultado anatomopatológico de adenocarcinoma acinar (score gleason 8). Se inició tratamiento con prednisona a dosis bajas (5 mg diarios) con resolución completa de la sinovitis y de la debilidad muscular. Fue valorado por servicio de oncología radioterapeútica iniciándose terapia con antiandrógenos (bicalutamida). Para valorar posibilidad de radioterapia, se amplió estudio con gammagrafía ósea donde presentaba lesiones hipercaptantes a nivel de esternón, sacroiliacas y fémur, que se definieron como dudosas metástasis óseas, dado que el SPECT óseo fue normal. Se repitió gammagrafía ósea a los 3 meses persisitendo mismas lesiones hipercaptantes, por lo que finalmente no se inició radioterapia.

Discusión

El cuadro clínico inicialmente nos podría haber hecho sospechar una polimialgia reumática o una artritis reumatoide de inico senil, dados los síntomas de dolor en cintura escapular, junto con la poliartritis simétrica de manos. Sin embargo, la asociación de síndrome constitucional junto con la artritis seronegativa, nos hizo plantearnos un diagnóstico diferencial más amplio, solicitando anticuerpos amplíados de miopatía inflamatoria que fueron positivos y buscar posible patología neoplásica asociada, como fue finalmente en este caso un carcinoma de próstata. A pesar de que el síndrome antisintetasa se haya asociado con un menor riesgo de cáncer en comparación con otras miopatías inflamatorias idiopáticas, no puede descartarse su asociación en pacientes con sintomatología constitucional.

Conclusiones

El síndrome antisintetasa es una enfermedad con una presentación clínica muy heterogénea que precisa de una alta sospecha clínica para su diagnóstico. Es importante realizar un correcto diagnóstico diferencial, puesto que en personas de edad avanzada puede confundirse la forma de presentación con una polimialgia reumática o incluso con una artritis reumatoide de inicio senil, sobretodo cuando el cuadro clínico se inicia en forma de dolor muscular proximal y poliartritis de pequeñas articulaciones, como fue el caso de nuestro paciente. No siempre se presentan todos los síntomas del síndrome antisintetasa, considerándose aceptable el diagnóstico si tiene además de los anticuerpos alguna manifestación clínica característica de la enfermedad.

CC-65

TODO EN UNO: A LA SOMBRA DE UN ÓRGANO

María Folgueras Gómez[1], Ricardo Antonio Gómez De La Torre[2], Claudia Mañana Valdés[2], Germán Moris De La Tassa[2], Iván Fernández Vega[2], Ruben Coto Hernández[2], Héctor Suarez Casado[2], Maria Dolores Colunga Argüelles[2].

[1]Hospital Carmen y Severo Ochoa, Cangas de Narcea; [2]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción

Síndrome de Good (SG) asociación de inmunodeficiencia con ausencia de células B en sangre periférica, hipogammaglobulinemia, defectos en inmunidad mediada por células con linfocitopenia CD4 y timoma, afecta a pacientes entre 40 y 70 años. Susceptibilidad aumentada a infecciones bacterianas, fúngicas y de origen vírico por alteración en la inmunidad humoral y celular. Son descritas comorbilidades autoinmunes: aplasia de células rojas 34,8% y dermatomiositis- miopatías inflamatorias 1,1%.

Caso clínico

Mujer de 73 años ingresa por fiebre, rinorrea, tos seca, quebrantamiento general y pérdida de 11 kg.

Exploración: adenopatías supraclaviculares, axilares, crepitantes basales.

Estudios: 12,7 hg, PCR: 8,1 mg/ dl, Radiografía de tórax: masa mediastínica TAC de tórax y abdomen masa mediastínica anterior, bronquiectasias adenopatías supraclaviculares y mediastínicas.

PAAF adenopatías: no malignidad. Hemocultivos: corynebacterium sp, QUANTI feron: positivo, urinocultivo, serologías, exudado faríngeo: negativos.

Estudio Inmunológico: Ig G: 3,09 g/L, Ig A e Ig M: en rangos de la normalidad sin componente monoclonal. Descenso de linfocitos B: 1% : 9 células/ microlitro y NK: 3% 45 células/ microlitro, linfocitos memoria switched muy descendidos: 2% . Se inicia tratamiento con inmunoglobulinas por vía IV (IGIV) a dosis de 20 gramos / 28 días.

Intervención masa mediastínica anterior: timoma estadío I Masaoka y B2 OMS. Todos criterios de SG.

Posterior ingreso bronquiectasias sobreinfectadas, con insuficiencia respiratoria global acidosis respiratoria, en esputo: S. pneumoniae, P. Jirovecci. CMV en lavado broncolaveolar, se inicia tratamiento con ceftriaxona, azitromicina y ganciclovir, precisando ventilación mecánica invasiva en Intensivos. Los intentos de desconexión de ventilación son infructuosos, sospechando enfermedad neuromuscular, las determinaciones de aldolasa y creatin fosfocinasa: son normales. Elevación Tpn T.

EMG: patrón miopático. Biopsia muscular: miopatía inflamatoria vacuolas ribeteadas compatible con miopatía por cuerpos de inclusión.

Desarrolla debilidad muscular progresiva, disfagia, dropped head, debilidad a flexión de caderas y brazos, conservando fuerza distal. Resonancia magnética craneal y de columna: sin hallazgos.

ANA + 1/320 patrón homogéneo y anti músculo estriado. Perfil de miositis: Jo-1, PL-7, PL-12, EJ, SRP, Mi-2, MDA-5, TIF1Gamma, SAE, NXP2, SSA/ R0 52, anti Ach, anti MUsk, onconeuronales: negativos.

Ni el tratamiento con piridostigmina, ni la intensificación en el tratamiento con IG IV a dosis de 2grs semanales, produjeron mejoría

Anemia normocítica normocrómica 8 grs/ dl hg con linfopenia y neutropenia progresivas con baja respuesta reticulocitaria, biopsia de médula ósea hipoplasia de serie roja, citometría de flujo deplección profunda de células de línea eritroide, representando menos del 0,01%, siendo diagnóstico aplasia pura de células rojas y neutropenia periférica, se inicia tratamiento con ciclosporina a dosis bajas: 1 mg/ Kg, con estabilidad de la anemia, progresión de disfagia, éxitus por neumonía broncoaspirativa.

Discusión

Los trastornos autoinmunes y sus complicaciones se han visto asociadas al SG, la patogenia exacta no se conoce. En una revisión de pacientes con SG, eritroblastopenia y miastenia gravis, han sido las comorbilidades autoinmunes más frecuentes, la miopatía inflamatoria se ha encontrado en 5% de enfermos con timoma, pero de forma excepcional en SG.

Conclusiones

Este caso representa asociación inusual de miopatía inflamatoria y S. GOOD, con eritroblastopenia

CC-66

¡NO SIEMPRE ES SARCOIDOSIS!

Juan Mora Delgado[1], Cristina Lojo Cruz[2], Daniel Marín Dueñas[2], Juan Carlos Anglada Pintado[2].

[1]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real; [2]Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna y Cuidados Paliativos. Hospital Universitario de Jerez, Jerez de la Frontera.

Introducción

Las manifestaciones pulmonares y extrapulmonares de la sarcoidosis pueden ser compatibles con otras patologías que en muchas ocasiones se minusvaloran dentro del diagnóstico diferencial. Este caso ilustra un diagnóstico inesperado en una paciente con sospecha de sarcoidosis, que a posteriori fue sustentado por sus antecedentes.

Caso Clínico

Mujer de 73 años sin alergias medicamentosas conocidas ni hábitos tóxicos, obesa, hipertensa, con antecedentes de lupus eritematoso sistémico de más de 15 años de evolución, manifestado como episodios de artritis en manos y pies, serositis, ANA y anticardiolipina positivo e insuficiencia renal crónica 3B con proteinuria no nefrótica, en tratamiento con hidroxicloroquina y prednisona 5 mg. Refirió infección pasada por virus de la hepatitis B y contacto con tuberculosis en la infancia.

Fue valorada en nuestras consultas por disnea a moderados esfuerzos de larga data, tos seca y febrícula. En la auscultación destacaban roncus dispersos y crepitantes bibasales, junto a edemas pretibiales bilaterales. Se realizó mantoux que fue positivo (20 mm). Se amplió estudio con varias pruebas complementarias, entre ellas un TC de tórax, observándose múltiples adenopatías mediastínicas e hiliares bilaterales, destacando un conglomerado adenopático paratraqueal izquierdo con extensión yuxta-esofágica izquierda, que en conjunto medía 32x30x55 mm, así como adenopatías retroperitoneales, la mayor interaorto-cava de 18x10 mm.

Dado el hallazgo de sindrome poliadenopático, con sospecha clínica de tuberculosis, síndrome linfoproliferativo o sarcoidosis, se procedió a ecobroncoscopia con toma de biopsia, que fue inconcluyente, por lo que se procedió a biopsia quirúrgica. La biopsia pulmonar de lóbulo superior izquierdo reveló cambios enfisematosos y áreas atelectásicas con focos fibroinflamatorios inespecíficos. Mediante la biopsia de la adenopatía mediastínica se obtuvo el diagnóstico anatomopatológico de antracosis e hiperplasia folicular linfoide. No se encontraron signos sugestivos de infección tuberculosa activa. A posteriori, se descubrió que la paciente sufrió exposición abundante al carbón durante más de 20 años por exposición laboral. Al alta, a pesar de optimización del régimen terapéutico y rehabilitación respiratoria, precisó de oxigenoterapia domiciliaria.

Discusión

La antracosis se define como un tipo de neumoconiosis causada por la acumulación de carbono en los pulmones debido a la exposición repetida a la contaminación del aire, inhalación de humo o partículas de polvo de carbón. La tos y la disnea son los síntomas más frecuentes. Los hallazgos radiológicos pueden solaparse con otras patologías como la tuberculosis (con la que se asocia a menudo) y especialmente la sarcoidosis, por lo que un adecuado diagnóstico diferencial es clave. El diagnóstico anatomopatológico es el único método para obtener un diagnóstico de certeza. Se ha descrito la asociación de antracosis y silicosis con el lupus eritematoso sistémico, el síndrome de Sjögren y la artitis reumatoide, mediante mecanismos no claramente establecidos, pero en probable relación a una respuesta inflamatoria crónica superpuesta a la exposición a sus correspondientes agentes.

Conclusión

En pacientes con enfermedades autoinmunes sistémicas con afectación pulmonar y/o clínica respiratoria, debe contemplarse en la anamnesis la posibilidad de exposición laboral a agentes químicos o biológicos para realizar un adecuado diagnóstico diferencial, dada la similitud clínica y radiológica entre diversas patologías.

CC-67

LO QUE SE ESCONDE DETRAS DEL ICTUS. A PROPOSITO DE UN CASO

Patricia Perez Guerrero, Blanca Garrido Gamarro, Santiago Manuel De Los Reyes Vazquez, Montserrat Montes De Oca Arjona.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción

Varón de 64 años con hipercolesterolemia e hipertrigliceridemia en tratamiento. D. Mellitus con buenos controles. Deportista. Normopeso. No HTA. No hábitos tóxicos ni RAM. Melanoma in situ en brazo derecho sin incidencias en el seguimiento. Ingresa en el Hospital por SINCOPE en la via pública.

Caso clínico

En el Hospital presenta Hemiparesia Derecha y Afasia. Se detecta arritmia cardiaca compatible con Flutter auricular 4:1, no conocido. Se activa código ICTUS. Se realizan pruebas diagnósticas (TAC craneal, TAC de perfusión cerebral y TSA), con oclusión de la A.cerebral Anterior y Media izquierdas. Se realiza trombectomía mecánica sobre ellas, asi como Cardioversión eléctrica previa realización de ETE sin trombos en orejuela de AI. Cinco dias mas tarde, sufre un nuevo episodio de ICTUS isquémico con oclusión de Arteria Carótida Interna intracraneal izquierda que se trató nuevamente mediante Trombectomía mecánica. Según cardiología se trata de una arritmia poco embolígena. Se anticoagula al paciente y se realizan diferentes estudios para aclarar la etiología: Estudio de Hipercoagulabilidad negativo; ETT con burbujas descarta foramen oval; Examen dermatológico normal; TAC tórax, Abdomen y Pelvis y PET/TAC: Afectación linfática hiliomediastinica bilateral e infradiafragmática metabólicamente positiva sugestivas de malignidad. Lesiones esplénicas hipermetabólicas sugestivas de malignidad. Estudio INMUNIDAD: ANA y ANCA negativos. Serologías y Quantiferon negativas

Todo parecía orientar hacia un proceso neoplásico. Se realiza Biopsia de M. ósea sin infiltración y EBUS de conglomerados adenopáticos torácicos con granulomas con necrosis escasa. No datos de malignidad. La PCR tuberculosis y Leishmania resultaron negativos. ECA normal. Fondo de Ojo normal, sin uveítis ni granulomas. Una nueva muestra mediante mediastinoscopia con biopsia de adenopatía en ventana aorto-pulmonar muestra una Linfadenitis Granulomatosa no necrotizante. No datos de malignidad. Se completa estudio con RMN cardiaca con FE 45%. Adelgazamiento y aquinesia a nivel basal del septo inferior y en cara inferior medio apical. Imagen aneurismática a nivel del septo anterior basal. Realce tardío intramiocardico y extenso realce transmural a nivel inferior medio apical sugestivo de Sarcoidosis cardiaca.

Discusión

Se trata de un paciente con Sarcoidosis con afectación Cardiaca que debuta con Flutter auricular e Ictus Isquémico. Recibió tratamiento con Esteroides y Metotrexato, además colocación de DAI con buena evolución. La afectación cardiaca en la Sarcoidosis ocurre en un 5-10%, pero se ha incrementado hasta un 20- 50%, tras la inclusión de pruebas como el PET/TAC y la RMN cardiaca. El 25% se presenta subclínicamente y cuando presenta síntomas, lo hace de manera aislada o acompañándose de síntomas extra cardíacos mínimos. Se debe sospechar ante la presencia de palpitaciones, presincopes, sincopes o I cardiaca en un paciente con Sarcoidosis o puede ser la primera manifestación. La muerte súbita se presenta en 25%. El diagnostico es un reto y se basa en la clínica junto a pruebas de imagen. El tratamiento se realiza con esteroides, inmunosupresores y dispositivos para tratamiento de las anomalías de conducción.

Conclusión

La Sarcoidosis Cardiaca es un reto diagnostico y supone un riesgo de eventos adversos para el paciente por lo que es muy importante su reconocimiento precoz.

CC-68

MANEJO COMPLEJO DE LA SARCOIDOSIS DEBIDO A COMORBILIDADES: LINFOMA Y FIBROSIS HEPÁTICA

Guillem Policarpo Torres, Mònica Angerri Nadal, Núria Vilanova Anducas, Antoni Castro Guardiola.
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad sistémica granulomatosa con buen pronóstico en la mayoría de casos, incluso sin tratamiento. No obstante, un 20% pueden cronificarse y desarrollar fibrosis de tejidos, principalmente pulmonar; por lo que pueden requerir corticoterapia o fármacos inmunomoduladores.

Caso clínico

Se trata de un paciente cáucasico de sexo masculino y 53 años, sin alergias medicamentosas ni epidemiología relevante. Como antecedentes patológicos a destacar presenta diabetes mellitus tipo 2 de 10 años de evolución, con necesidad de insulinoterapia y mal control metabólico (HbA1c 11.2%); esteatohepatitis no alcohólica con fibrosis estadio 2 por biopsia (09/2016); y linfoma gástrico BDCG diagnosticado en 01/2021 y tratado con esquema R-CHOP hasta 06/2021.

Fue diagnosticado de sarcoidosis pulmonar estadio II en el año 2015 con alteración de las pruebas funcionales (FVC 67%, DLCOc 72%), por lo que se trató con prednisona 40mg/d a dosis decrecientes durante 1 año presentando buena evolución; pero con recidiva y nueva tanda de corticoterapia entre 01/2017-11/2020. Posteriormente, durante el seguimiento del linfoma, se detectó por PET-TC 07/2021 actividad metabólica ganglionar supra e infradiafragmática así como nódulos pulmonares, por lo que sospechando recidiva del linfoma se realizó exéresis de una adenopatía que demostraba la presencia de granulomas no necrotizantes con ausencia de malignidad. Se decidió conducta expectante, pero ante empeoramiento clínico y radiológico se inició (01/22) tratamiento con corticoterapia a dosis 20mg/día. Posteriormente ingresó en UCI por SDRA secundario a SARS-CoV-2 con necesidad de IOT (03/22). Al control al alta 05/22, presentaba tos persistente y disnea de pequeños esfuerzos aún con corticoterapia a dosis 0.5mg/kg/d, con mal control glicémico y empeoramiento de transaminasas (AST/ALT 65/177, GGT/FA 447/107); indicándose nueva biopsia hepática, que descartó la presencia de granulomas y objetivó progresión de la fibrosis a estadio 3. Dado el antecedente de linfoma y evaluado en Comité multidisciplinar, se inició tratamiento con metotrexato 10mg/semana, pero presentó imposibilidad de disminuir la prednisona <20mg/día para el control de síntomas a los 6 meses. Finalmente, se indicó adalimumab 40mg/14d, consiguiendo la remisión de los síntomas respiratorios al cabo de 1 mes y con mejoría del perfil hepático. Pendiente de seguimiento radiológico.

Discusión

Algunos fármacos de primera línea en sarcoidosis, como metotrexato o azatioprina, tienen un conocido efecto fibrogénico hepático; por lo que en pacientes con fibrosis hepática avanzada no son recomendables. Así, se ha demostrado la eficacia de fármacos anti-TNF, especialmente infliximab, en el tratamiento de la sarcoidosis refractaria a glucocorticoides y otros inmunomoduladores (Baughman *et al*., 2006); pero su uso se ha relacionado tradicionalmente con la recurrencia de síndromes linfoproliferativos, como el linfoma, recomendándose distanciarlo 5 años desde el diagnóstico. No obstante, en los últimos años, han aparecido varios estudios (Dahmus *et al*., 2020; Beaugerie *et al*., 2020) que demuestran que el uso de anti-TNF no aumentaría la recurrencia de linfomas.

Conclusiones

El tratamiento de la sarcoidosis puede ser complejo en ciertos pacientes debido a sus comorbilidades, principalmente hepáticas y neoproliferativas; por lo que requiere un abordaje multidisciplinar e individualizado. El uso de anti-TNF en pacientes con linfoma previo podría ser seguro.

CC-69

SARCOIDOSIS SISTÉMICA CON AFECTACIÓN RENAL INCIDENTAL EN UN SÍNDROME NEFRÓTICO ASOCIADO A NEFROPATÍA DIABÉTICA

Rafael Del Pozo Álvarez[1], Cristina Casas González[1], Candela Moliz Cordon[1], Francisco Miguel Amaral-Neiva[1], Myriam León Fradejas[2], Domingo Hernández Marrero[1].

[1]Servicio de Nefrología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga; [2]Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad sistémica de etiología desconocida caracterizada por infiltración tisular y granulomas no caseificantes. Tiene una mayor incidencia en adultos jóvenes, con un segundo pico en mujeres a partir de 50 años. La afectación clásica es pulmonar. Habitualmente asintomática, la presentación atípica de la enfermedad obliga a un minucioso diagnóstico de exclusión.

Caso clínico

Mujer de 66 años, de Honduras, con diabetes mellitus tipo 2 desde 2002, retinopatía diabética y neuropatía diabética periférica. Presentaba cuadro de astenia, disnea y edemas no estudiados. Fue derivada a Nefrología por hipertensión arterial, creatinina sérica 1.56 mg/dL y cociente proteinuria-creatinuria 8 g/g. En sangre: normocalcemia 9.0 mg/dL, hiperlipemia (c-LDL 280 mg/dL), colestasis disociada (GGT 278 mg/dL, FAL 301 mg/dL), y ANA positivo (1/40 moteado con antiSS-A), sin datos de hipogammaglobulinemia ni proteína M, normoalbuminemia, complemento C3 y C4 normales, ANCA negativo y serología de VIH, VHC, VHB negativa. Por ecodoppler renal se identificaba leve incremento de índices de resistencia.

Dos meses después ingresó en UCI por fracaso cardiaco y bloqueo auriculoventricular de novo con bradicardia extrema. De forma incidental se encontraron adenopatías mediastínicas, pequeñas bronquiectasias y nódulos centrolobulillares en lóbulo medio.

Se realizó PET-TC identificando adenopatías supra e infradiafragmáticas hipermetabólicas, y fibrobroncoscopia EBUS con citología negativa para malignidad y valoración histológica normal. También se estudió el líquido ascítico, con gradiente seroascítico de albúmina bajo y cultivos negativos para bacterias, hongos y micobacterias. Finalmente, se biopsió una adenopatía paratraqueal por mediastinoscopia, revelando un granuloma epitelioide necrotizante, negativo para micosis y micobacterias. Sospechando un origen inflamatorio se inició prednisona 5 mg/día.

Requirió nuevo ingreso en Nefrología por descompensación edemoascítica. Se indicó biopsia renal con diagnóstico de nefropatía diabética y presencia de infiltrado inflamatorio intersticial y un granuloma tipo sarcoideo. Serológicamente presentaba déficit de calcifediol y aumento de ECA (68 U/L).

Con todo lo anterior, la paciente fue catalogada de sarcoidosis sistémica.

Discusión

Se trata de una paciente con diabetes mellitus tipo 2 y mal control metabólico que presentaba un síndrome nefrótico incompleto y deterioro de función renal, orientando a una nefropatía diabética. Por este motivo, inicialmente no se había planteado la biopsia renal.

A la luz de las manifestaciones que presentó y la presencia de un granuloma necrotizante mediastínico sin signos de malignidad o infección, se planteó la posibilidad de una sarcoidosis. Se ha reportado hasta en un 35% de casos granulomas necróticos no caseificantes que mantienen un patrón reticular, pero obscurece el diagnóstico. Por esta particularidad y con idea de esclarecer el caso, se decidió finalmente realizar biopsia renal, que mostró la principal sospecha, una nefropatía diabética muy avanzada, pero también un granuloma de tipo sarcoideo.

Así, la presencia de adenopatías mediastínicas, afectación pulmonar y ECA elevada junto con una muestra renal compatible, dieron la clave para el diagnóstico de sarcoidosis sistémica.

Conclusiones

Reportamos un caso de sarcoidosis sistémica con afectación renal en el seno de una enfermedad renal crónica asociada a nefropatía diabética.

CC-70

BIOPSIA DE GLÁNDULA SALIVAR MENOR EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE SJÖGREN

Elionor Lynton Pons, Andrea Carolina Bravo Gómez, Anaís Mariscal Rodríguez, Diego Castillo Villegas, Cándido Juárez Rubio, Héctor Corominas, Iván Castellví Barranco, Laura Martínez Martínez.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción

El síndrome de Sjögren (SS) es una enfermedad autoinmune sistémica caracterizada por una inflamación crónica de las glándulas exocrinas, principalmente las glándulas salivales y lacrimales[1,2]. Se asocia a producción de autoanticuerpos debido a disregulación del sistema inmune[2]. Los únicos autoanticuerpos que en la actualidad forman parte de los criterios clasificatorios del SS son los anti-Ro[3]. La complicación extraglandular que se asocia a una mayor morbimortalidad es la enfermedad pulmonar intersticial difusa (EPID)[4].

Caso Clínico

Hombre de 81 años de edad con antecedentes de Diabetes Mellitus tipo II, dislipemia y enfermedad de Parkinson. En enero de 2021 es hospitalizado por dificultad respiratoria con una radiografía de tórax compatible con patrón intersticial en posible contexto de sobreinfección respiratoria. Se realizó una TAC de tórax que mostró un patrón de neumopatía intersticial fibrosante.

En la anamnesis dirigida posterior al ingreso refirió disnea y sequedad bucal y ocular y el test de Schirmer resultó patológico. El lavado bronqueoalveolar contenía 280 células/mm^3, mayoritariamente macrófagos alveolares (80%) y sin hemosiderófagos. Las poblaciones linfocitarias mostraron 94% de linfocitos T (79% CD4+, 17% CD8+), 0.5% de linfocitos B y 3.5% de células NK. En la analítica sanguínea destacaba la presencia de ANA a título 1/640 con patrón moteado y citoplasmático tipo esquelético, FR positivo (101 UI/mL), mientras que los ANCAs, anti-CCP y anticuerpos anti-Ro52 y anti-Ro60 fueron negativos. La mucina KL6 estaba elevada (1403 U/mL), indicando un deterioro del epitelio pulmonar. Las PFR indicaban un descenso del volumen residual y de la DLCO. Ante la clínica sugerente de SS y la negatividad de los anticuerpos anti-Ro, se decidió realizar una biopsia de glándula salival menor (BGSM) para descartar enfermedad autoinmune como causa de la EPID. La biopsia mostró un gran infiltrado linfo-plasmocitario intersticial con agregado linfoide (Grado 3 de Chisholm-Mason) compuesto por unos 500 linfocitos T, tanto CD4+ como CD8+ en relación 2:1, y unos 200 linfocitos B. Este resultado era compatible con el diagnóstico de SS.

Dada la estabilidad clínica y ausencia de criterios de progresión, se monitorizó la afección pulmonar, pautándose tratamiento sintomático para el Sjögren.

Discusión

La BGSM es la confirmación definitiva ante la sospecha de SS con anticuerpos anti-Ro negativos, ya que descarta diagnósticos como amiloidosis, sarcoidosis o linfoma[5]. La presencia de sialoadenitis linfocítica focal en la BGSM con al menos un foco de más de 50 linfocitos por 4 mm^2 de tejido glandular se considera un resultado positivo[3]. Nuestro paciente presentaba una clínica compatible con SS que no se pudo confirmar por la ausencia de anticuerpos anti-Ro. Sin embargo, la infiltración de la BGSM permitió establecer el diagnóstico de SS, siendo este hecho crucial para categorizar la EPID presente.

Conclusión

Ante la sospecha de un SS, la positividad de anticuerpos anti-Ro junto con una clínica compatible, es suficiente para el diagnóstico. No obstante, en los casos de seronegatividad, el examen de BGSM se convierte en una determinación imprescindible en aquellos casos de sospecha de manifestación extraglandular atribuible a la enfermedad para el diagnóstico del SS a pesar de ser una técnica invasiva.

CC-71

PSEUDOTUMOR INFLAMATORIO ORBITARIO COMO POSIBLE MANIFESTACIÓN DE UN SD SJÖGREN

Belén Gutiérrez Sancerni, Ana Noblejas Mozo, Elena Martínez Robles, Angel Robles Marhuenda, Carlos Oñoro López, Clara Soto Abánades, Jorge Álvarez Troncoso, Juan José Ríos Blanco.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

Caso de orbitopatía inflamatoria grave con estudio inmunológico positivo para ac. Anti Ro/La, asociado a elevación de IgG4 con biopsia no concluyente, en tratamiento inmunosupresor con bolus de esteroides y rituximab.

Caso clínico

Mujer de 25 años natural de Honduras sin otros antecedentes médicos, derivada por proptosis de globo ocular derecho de más de un año de evolución con empeoramiento progresivo (exotropia, pérdida de agudeza visual y diplopia). Cefalea ocasional y febrícula puntual. Episodio similar hace 2 años en OI autolimitado de < 3 meses, no tratado. No sintomatología B ni síndrome consuntivo. No artritis, artralgias aisladas en carpos. No aftas, no fotosensibilidad, no Raynaud, no episodios de uveítis, no otra clínicaasociada. Dudosa xerostomía o xeroftalmia. Episodios recurrentes de infecciones supurativas de piel y partes blandas.

A la exploración afebril, no adenopatías, tórax y abdomen sin hallazgos. Pequeña placa eritematosa ulcerada y supurativa en muslo derecho. Proptosis y desviación OD hacia mirada externa con restricción en movimientos laterales. Diplopia binocular.

Pruebas complementarias:

Análisis: hemograma normal, Fibrinógeno 549 mg/dL, Proteína C Reactiva 11.2 mg/L, hipertransaminasemia leve (hallazgos ecográficos de esteatosis). ECA normal. Perfil tiroideo normal.

Inmunología: hipergammaglobulinemia policlonal, ANA + (1/640 moteado), positividad para Anti ENA, AntiSSA/Ro52, AntiSSA/Ro60 y positividad débil para AntiSSB/La. IgG4 180.3 mg/dL. FR negativo. No consumo de complemento. Resto negativo (Crioglobulinas, anti LKM, Anti Musc. Liso, Anti mitocondria, Anti C.parietales, Anti Sm Anti RNP, Anti SCL70, Anti Jo-1)

Microbiología: Serologías negativas. Piodermitis con crecimiento de SAMS. Quantiferón y estudio de hongos endémicos negativo.

TC de órbita y Angio-TC cerebral con aumento de partes blandas captante en región retrobulbar derecha que rodea parcialmente el nervio óptico en relación con enfermedad inflamatoria orbitaria con patrón retrobulbar-perineuritis. No afectación vascular. RMN orbitaria que confirma los hallazgos. TC toracoabdominopélvico y PET-TC sin datos de afectación sistémica o proceso linfoproliferativo. Nódulo pulmonar LSD con calcificación puntiforme.

Evolución: Ante elevación inicial de niveles de IgG4 se realizó biopsia ocular con ligera inflamación crónica inespecífica, sin identificarse células IgG4+ en inmunohistoquímica. Con la sospecha de orbitopatía inflamatoria sin causa definida se inició tratamiento con esteroides (mg/kg/día) con discreta mejoría, intensificando tratamiento con bolus 250 mg metilprednisolona ivx3 y pauta descendente, con mejoría. Posteriormente estabilización de la afectación ocular sin cambios en RMN, asociando tratamiento con Rituximab (1giv c/15 díasx2). Se realizó test de flujo salivar < 0.1 ml/min y biopsia de glándula salivar menor con sialoadenitis linfocítica focal (FS=0.6).

Discusión y conclusiones

El psedotumor orbitario es un proceso inflamatorio que puede estar en relación con enfermedades autoinmunes, sobre todo ER-IgG4, pero también con vasculitis, LES, sarcoidosis, AR o Sjögren; o linfoma. En este caso los datos radiológicos y anatomopatológicos orientan a un pseudotumor idiopático; pero asocia peculiaridades que lo ponen en relación a una posible ER-IgG4 (Criterios Japoneses), con datos de Sd.Sjögren sin cumplir los Criterios Clasificatorios ACR2016, habiéndose descrito también niveles elevados de IgG4 en pacientes con Sd. Sjögren. Por todo ello, es posible la implicación de alguna de estas dos entidades subyacentes como causa de la afectación inflamatoria orbitaria.

CC-72

VASCULTIS CRIOGLOBULINÉMICA SECUNDARIA A SÍNDROME DE SJÖGREN

José Antonio Hurtado Oliver, Carlos Romero Gómez, Nuria Prieto Laín.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Introducción

La vasculitis crioglobulinémica es una complicación potencialmente grave del Síndrome de Sjögren. Presentamos un caso diagnosticado tras haber tenido un linfoma y que debuta con crioglobulinemia.

Caso clínico

Mujer de 40 años, exfumadora. Un hijo nacido a término, sin abortos. Como antecedentes tuvo linfoma no Hodgkin B MALT en la parótida derecha en 2010 en remisión completa en el momento actual y de alta sin seguimiento desde 2021.

En agosto de 2021 es derivada por púrpura de miembros inferiores, artralgias predominantemente en manos, angioedema y fotosensibilidad con hallazgos en analítica de factor reumatoide 1100, ANA 1/80, anticuerpos anti SS-A 644 y anti SS-B 136 con consumo de C3 y C4.

A la anamnesis la paciente refiere clínica de sequedad bucal y ocular desde que se inició en el mismo periodo que el linfoma y que había asociado a la radioterapia. Se diagnostica de síndrome de Sjögren primario y se inicia tratamiento con hidroxicloroquina 200mg/24h y lágrimas artificiales.

Durante el seguimiento es necesario añadir progresivamente al tratamiento prednisona 5 mg/24h y azatioprina 50mg/12h para controlar los brotes de púrpura que se tipifica como vasculitis de pequeño vaso secundaria. En noviembre de 2022 la paciente presenta nuevo brote de púrpura, proteinuria en rango nefrótico y crioglulinas positivas en sangre por lo que se realiza biopsia renal que se informa como glomerulonefritis membranoproliferativa monoclonal kappa compatible con glomerulonefritis crioglulinémica tipo I junto a infiltración de células plasmáticas kappa. Se decide completar estudio mediante biopsia de médula ósea y PET-TC descartándose finalmente síndrome linfoproliferativo.

De esta forma se diagnostica de crioglobulinemia mixta de tipo II con afectación renal secundaria a Síndrome de Sjögren primario y se inicia tratamiento con rituximab que la paciente está recibiendo en el momento actual.

Discusión

En la práctica clínica es necesaria una buena correlación clínica con las pruebas complementarias. La presencia de células plasmáticas kappa en la biopsia renal nos llevó a descartar un síndrome linfoproliferativo. Así mismo la presencia de crioglobulinas junto a un factor reumatoideo elevado y síndrome de Sjögren nos llevó al diagnóstico de crioglobulinemia mixta de tipo II.

Conclusiones

A veces los síndromes linfoproliferativos y las vasculitis crioglobulinémicas pueden ser la forma de presentación inicial de un Síndrome de Sjögren.

CC-73

OTRA CARA DEL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO. UNA CUESTIÓN DE TIEMPO

Clara Palacios Morenilla, Nuria Navarrete Navarrete, Isabel Gallego Romero.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción

El síndrome antifosfolípido es una enfermedad autoinmune sistémica caracterizada por trombosis arterial, venosa o de pequeños vasos y/o morbilidad obstétrica en presencia de anticuerpos antifosfolípido, entre otros: el anticoagulante lúpico, el anticardiolipina o el antiβ2glicoproteina. La incidencia estimada es de 2 por 100.000 y la prevalencia de unos 40-50 por 100.000, con un ratio mujer-hombre de 3:1. Es frecuente la asociación con otras enfermedades sistémicas.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 50 años con antecedentes familiares en hija de esclerosis sistémica y personales de enfermedad tiroidea autoinmune, anemia perniciosa y ANA persistentemente positivos desde 2013, cuando se diagnosticó de neuritis óptica retrobulbar derecha con resto de autoinmunidad y AAF negativos. En 2014 episodio de hipoacusia neurosensorial bilateral y neuritis óptica retrobulbar izquierda, requiriendo tratamiento con corticoides y azatioprina, sin nuevos hallazgos analíticos**.** En 2019 debuta con episodio de disminución brusca de agudeza visual diagnosticándose de trombosis de vena retiniana. Se inicia tratamiento antiagregante con AAS y se realiza nuevo estudio analítico, encontrándose anticoagulante lúpico positivo, confirmado a las 12 semanas. Con el diagnóstico de **síndrome antifosfolípido (SAF)** se inicia tratamiento con acenocumarol. La paciente se encuentra clínicamente estable desde entonces, sin nuevos episodios de neuritis o trombosis.

Discusión

El SAF puede presentarse como entidad aislada (SAF primario) o asociado a otras enfermedades autoinmunes, como el LES (prevalencia de AAF de hasta 30%). No todas las manifestaciones del SAF son fenómenos trombóticos**.** Entre las menos habituales se encuentran la migraña, la sordera neurosensorial, la neuropatía óptica y la oclusión retiniana vacular. Con frecuencia estos síntomas pueden preceder años los hallazgos serológicos y retrasar el diagnóstico.

Los AAF interfieren en las células de la hemostasia produciendo lo que se conoce como “primer golpe”. Promueven la expresión de moléculas de adhesión y regulan al alza el factor tisular tanto a través de las células endoteliales como de los monocitos. Aumentan la expresión de glicoproteína 2b-3a en las plaquetas y aumentan la producción de tromboxano A2**.** Todo este ambiente sumado a la interacción de los anticuerpos con proteínas reguladoras de la coagulación, la activación del complemento y demás condiciones procoagulantes promueven un estado protrombótico que se manifiesta con eventos clínicos tromboticos u obstétricos (abortos consecutivos primer trimestre, CIR, insuficiencia placentaria o preeclampsia-eclampsia...).

Para diagnosticar el SAF es necesario demostrar la presencia de AAF (criterio analítico) y manifestaciones clínicas trombóticas/ obstetricas (criterio clinico). Pacientes con manifestaciones no trombóticas de SAF pero que muestran AAF negativos han de ser seguidos en el tiempo si la sospecha es alta (riesgo-beneficio de prevención primaria de fenómenos trombóticos). Confirmado el SAF debe iniciarse tratamiento anticoagulante (antagonistas de la vitamina K), con objetivo de INR 2-3.

Conclusiones

El diagnóstico del SAF requiere la presencia de eventos clínicos definitorios y AAF positivos confirmados. Sin embargo, su presentación clínica puede iniciarse tiempo antes de la confirmación diagnóstica y con síntomas/ signos no definitorios de la enfermedad. Por ello, ha de considerarse este diagnóstico si no hay explicación alternativa, especialmente en pacientes con sustrato autoinmune e iniciar tratamiento cuanto antes.

CC-74

PLAQUETOPENIA ASOCIADA A SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO NEONATAL

Elisabet Pol Pol, Marina Segura Guerrero, María Fernanda López Cueto, Vanesa Cunill Monjo, Nallibe Lanio Amador, Lucio Pallarés Ferreres, Maria Rosa Julià Benique.

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

Introducción

El síndrome antifosfolípido (SAF) es un trastorno autoinmune que se diagnostica y clasifica en base a los criterios, revisados en el congreso de Sidney, que incluyen trombosis, morbilidad en el embarazo y presencia de anticoagulante lúpico (ACL), anticuerpos anti-cardiolipina, o anticuerpos anti-β2Glicoproteína I (B2GPI) de forma persistente. Además, se describen una serie de trastornos asociados, no incluidos en estos criterios, como la trombocitopenia.

Caso clínico

Mujer de 32 años de edad, con antecedente de aborto previo, que ingresa a las 32 semanas de gestación por cólico nefrítico. En la ecografía se observan signos sugestivos de pérdida de bienestar fetal y se realiza una cesárea urgente por desprendimiento de placenta.

El neonato ingresa en UCI por dificultad respiratoria y se administra plasma ante analítica compatible con coagulopatía.

La evolución clínica fue favorable salvo aparición de plaquetopenia, con un mínimo de 40.000 plaquetas/µL en el cuarto día, que se mantuvo durante la primera semana de vida. Además, presentó leucopenia a expensas de una neutropenia. El estudio microbiológico fue negativo y en las pruebas de coagulación se observó un tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPA) alargado.

Se inició estudio de autoinmunidad en la madre por presentar plaquetopenia leve obteniéndose resultado negativo de anticuerpos de isotipo IgG e IgM fijados a plaquetas y circulantes, pero presencia de anticuerpos anti-fosfolípido: ACL, anti-B2GPI IgM y anti-cardiolipina IgG/IgM.

Discusión

La evolución clínica favorable del neonato a pesar de la plaquetopenia presentada al sexto día, junto con la detectada en la madre y tras descartar una plaquetopenia de origen infeccioso, orienta el caso hacia una sospecha de trombocitopenia neonatal inmune.

Las plaquetopenias neonatales más frecuentes son las de tipo aloinmune. Esta patología afecta únicamente al neonato ya que es debida a anticuerpos maternos que reaccionan frente aloantigenos plaquetarios que el niño ha heredado del padre. En este caso la plaquetopenia presentada por la madre orienta hacia una patología de tipo autoinmune, en la que los autoanticuerpos de isotipo IgG maternos pueden traspasar la placenta y ocasionar la trombocitopenia en el feto o el neonato.

El diagnóstico diferencial exige determinar si la trombopenia en la madre es debida a anticuerpos específicos anti-antígenos plaquetarios o es una alteración provocada por una patología autoinmune sistémica. La negatividad del estudio de anticuerpos antiplaquetares en el suero y las plaquetas de la madre descartó una purpura trombocitopenia autoinmune o aloinmune. La positividad de los anticuerpos anti-cardiolipina, anti-B2GPI y anticoagulante lúpico confirmaron el diagnóstico de SAF primario en la madre, dada la ausencia de hallazgos clínicos o serológicos de enfermedad autoinmune sistémica.

El caso del niño correspondería a un SAF neonatal, debido a la transitoriedad de la trombocitopenia y a la detección de un TTPA alargado, compatible con la presencia de ACL.

Conclusiones

Ante una plaquetopenia neonatal es importante tener presente el SAF. A pesar de tener una baja prevalencia (0.5%) puede ser la base etiológica de trombocitopenias neonatales, bien debidas a una síntesis de novo de estos autoanticuerpos por el niño o como en este caso, por paso trasplacentario de autoanticuerpos maternos.

II Simposio Multidisciplinar

Enfermedades Autoinmunes Sistémicas

#multiEAS

Madrid

20-21 enero 2023

NH COLLECTION EUROBUILDING

ACADEMIA ESPAÑOLA DE DERMATOLOGÍA Y VENEREOLOGÍA

SEMI
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA

SEI
Sociedad Española de Inmunología

Sociedad Española de Nefrología

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica
SEPAR

Sociedad Española de Reumatología

SEPD
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE PATOLOGÍA DIGESTIVA