XIX REUNIÓN

GRUPO DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS

24 - 25 SEPTIEMBRE

LIBRO DE CASOS CLÍNICOS

GEAS 2026

MADRID

SEMI
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA

FEMI
FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE MEDICINA INTERNA

GEAS
Grupo de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas

ISBN: 978-84-09-91516-3

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

CASOS CLÍNICOS: 77 4

TRABAJOS DE INVESTIGACIÓN: 25 86

GEAS 2026

Casos

CLÍNICOS

GEAS 2026

CC-01

SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO A NLRP12: UNA CAUSA DE INFLAMACIÓN SISTÉMICA TAMBIÉN EN EL ADULTO

Perez Medina, Carlos; Lirola Sanchez, Francisco; Donate Velasco, Ignacio; Iranzo Alcolea, Maria P.; Peña Rodriguez, Mercedes; Sánchez Hernández, María; González García, Andrés; Starita Fajardo, Grisell.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción

Los síndromes autoinflamatorios monogénicos del adulto constituyen entidades infrecuentes y por tanto, de difícil reconocimiento. Las variantes en el inflamasoma NLRP12 producen un amplio espectro fenotípico, pudiendo simular enfermedades infecciosas, tumorales e inmunomediadas, lo que ocasiona el retraso diagnóstico.

Caso clínico

Mujer de 60 años con cuadro inflamatorio recurrente de 10 años de evolución caracterizado por episodios febriles sin foco, dolor abdominal recurrente, dolor torácico, disnea, artralgias, mialgias, cefalea, astenia e inflamación cervica. Destacaba una pericarditis constrictiva tratada mediante pericardiectomía en 2020, inicialmente atribuida a tuberculosis pese a ausencia de confirmación microbiológica. Desarrolló además adenopatías cervicales y submaxilitis bilateral recurrente, persistente tras sialoendoscopia; la anatomía patológica mostró datos compatibles con submaxilitis crónica sin malignidad tras submaxilectomía.

Analíticamente presentó elevación fluctuante de PCR 19 mg/L (0 - 5), VSG 49.00 mm(1 – 20), GGT 44 U/L (7 - 30), y CK 347 U/L (26 - 140).

Se realizó rastreo completo de patología infecciosa, tumoral e inmunomediada, evidenciando serologías para virus, bacterias atípicas e IGRA negativo. Asmismo en el estudio de autoinmunidad: ANA, ENAs, AntiDNA, ANCA, negativos. Inmunoglobulinas normales, incluyendo IgG4, complemento, factor reumatoide y crioglobulinas normales. HLA B51 Y B27 negativos.

Las pruebas de imagen mostraron edema sacroilíaco, signos de entesopatías, infiltración grasa de glándulas salivares, edema muscular e incremento metabólico musculoesquelético difuso en PET-TC. La biopsia muscular fue inespecífica al igual que una biopsia ganglionar.

Ante la persistencia de un síndrome inflamatorio multisistémico se realizó estudio genético, identificándose una variante heterocigota frameshift en NLRP12 (c.1266del; p.Leu423fs), compatible con síndrome autoinflamatorio asociado a NLRP12. Se realizó prueba terapéutica con corticoides, colchicina y anakinra, con escasa respuesta y reacción adversa cutánea a este último, indicándose posteriormente tratamiento con canakinumab con resolución completa de la sintomatología y normalización de los reactantes.

Discusión

El síndrome autoinflamatorio asociado a NLRP12 se describió en 2008 tras el descubrimiento de una mutación en el gen NLRP12, que codifica la proteína con dominio pirina de la familia de receptores tipo Nod-12, en pacientes con semiología de fiebre recurrente. La proteína NLRP12 permite normalmente regular la respuesta inflamatoria por inhibición de la vía NFκB y, por tanto, de la IL-1β. Es excepcional su debut en adultos.

La combinación de pericarditis constrictiva, sialoadenitis crónica, inflamación musculoesquelética y elevación persistente de reactantes de fase aguda constituye una presentación poco habitual que obliga a excluir procesos infecciosos, neoplásicos e inmunomediados. Este caso pone de manifiesto el papel del estudio genético en pacientes con inflamación sistémica recurrente sin criterios clasificatorios definidos y las implicaciones terapéuticas derivadas de un diagnóstico molecular.

Conclusiones

Los síndromes autoinflamatorios deben incluirse en el diagnóstico diferencial de pacientes con inflamación sistémica recurrente, afectación multiorgánica incluso cuando las pruebas complementarias no son concluyentes. El estudio genético permitió establecer el diagnóstico de un probable síndrome autoinflamatorio asociado a NLRP12 tras varios años de evolución y orientar el tratamiento hacia el bloqueo dirigido de la vía de IL-1. La identificación precoz de estas entidades puede evitar retrasos diagnósticos y procedimientos innecesarios.

CC-02

ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER

Martin-James Abascal, Isabel; Pérez-Montesino Herrera, Alejandro; Rodriguez Suárez, Santiago.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La enfermedad de Erdheim-Chester (ECD) es una histiocitosis no Langerhans de origen clonal, recientemente considerada como neoplasia, causada por la infiltración a múltiples niveles de histiocitos espumosos. Afecta sobre todo a varones adultos y presenta una amplia variedad clínica, desde formas asintomáticas hasta una enfermedad potencialmente mortal. A continuación presentamos un caso con una forma de inicio excepcional que planteó un complejo diagnóstico diferencial.

Caso clínico

Varón de 66 años, oriundo de Venezuela y residente en España desde hace ocho meses, con antecedentes de hiperplasia benigna de próstata, sífilis tratada y linfogranuloma venéreo. Consultó en urgencias por debilidad progresiva en miembros inferiores de dos meses de evolución. La exploración física mostró paraparesia de predominio izquierdo, nivel sensitivo D4, hiperreflexia, espasticidad y una lesión cutánea hiperpigmentada torácica de varios meses de evolución. Una resonancia magnética evidenció una masa epidural entre D3-D7 con importante compresión medular, asociada a una masa mediastínica y adenopatías hiliares. La tomografía computarizada (TAC) confirmó múltiples nódulos pulmonares bilaterales, un grupo de adenopatías mediastínicas y una lesión pleural, orientando inicialmente hacia carcinoma pulmonar o enfermedad linfoproliferativa. El PET-TAC identificó además lesiones óseas blásticas hipermetabólicas en ambos húmeros y el maxilar izquierdo, así como un adenoma hipofisario. Se realizaron múltiples biopsias que no fueron concluyentes, siendo necesaria una biopsia videotoracoscópica de pulmón y de la masa mediastínica, junto con una biopsia de la lesión epidural por parte de neurocirugía. Durante el ingreso, el paciente presentó deterioro neurológico progresivo, con pérdida de la capacidad de andar. Se instauró tratamiento con dexametasona a altas dosis, radioterapia descompresiva y baclofeno. A pesar de ello, evolucionó hasta paraplejia con preservación parcial del control de esfínteres. Además, sufrió dos dolores torácicos compatibles con angina inestable y una neumonía nosocomial por S.aureus tratado con piperacilina/tazobactam. El estudio anatomopatológico, inmunohistoquímico y molecular confirmó una histiocitosis sistémica no Langerhans compatible con enfermedad de Erdheim-Chester, con positividad para S100, CD163, CD68, CD4, factor XIIIa y ciclina D1, además de la mutación MAP2K1 (c.303_308del). Se inició tratamiento con cobimetinib, sustituido posteriormente por trametinib debido a una reacción adversa.

Discusión

La afectación del sistema nervioso central en la ECD es poco frecuente, y la compresión medular constituye una forma de presentación excepcional. En este caso, la coexistencia de masa mediastínica, nódulos pulmonares y lesión epidural orientó inicialmente hacia una neoplasia metastásica o una enfermedad linfoproliferativa. La confirmación diagnóstica requirió biopsia quirúrgica y estudio inmunohistoquímico y molecular, fundamentales para diferenciar la ECD de otras enfermedades, incluidas infecciones por hongos y tuberculosis. El manejo precisó un abordaje multidisciplinar para establecer el diagnóstico e iniciar tratamiento dirigido.

Conclusión

La forma de presentación inicial de la enfermedad de Erdheim-Chester como compresión medular es excepcional y supone un importante reto diagnóstico. Un abordaje multidisciplinar y la confirmación anatomopatológica y molecular son esenciales para diferenciarla de otros procesos infiltrativos e iniciar el tratamiento más adecuado.

CC-04

MICROANGIOPATÍA TROMBÓTICA MEDIADA POR COMPLEMENTO DURANTE EL EMBARAZO: CUÁNDO SOSPECHARLA MÁS ALLÁ DE LA PREECLAMPSIA

Sánchez Reche, Fernando[1]; Pichardo Ceballo, Kyamanky[1]; Pou Potau, Mónica[2]; Xipell Font, Marc[3]; Fernández Fernández, Maria Del Mar[4]; Codina Capella, Laura[5]; Manzaneque Gordon, Alba[6]; Jerez Lienas, Alba[7].

[1]Hospital Universitari Mútua de Terrassa - Medicina Interna, Terrassa; [2]Consorci Sanitaria Terrassa - Nefrología, Terrassa; [3]Hospital Clínic de Barcelona - Nefrología, Barcelona; [4]Hospital Universitari Mútua de Terrassa - Medicina Intensiva, Terrassa; [5]Hospital Universitari Mútua de Terrassa - Ginecololgía y Obstetricia, Terrassa; [6]Hospital Universitari Mútua de Terrassa - Servicio de Farmacia, Terrassa; [7]Medicina Interna - Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Sistémicas, Terrassa.

Introducción

Las microangiopatías trombóticas (MAT) asociadas al embarazo constituyen un reto diagnóstico por el solapamiento clínico entre diferentes entidades. Presentamos un caso de difícil diagnóstico diferencial.

Caso clínico

Mujer de 35 años, portadora asintomática de anticuerpos anti-Ro y anti-La, con dos abortos espontáneos del primer trimestre (anticoagulante lúpico, anti-cardiolipina y anti-beta-2-glicoproteína I negativos). A las 32,2 semanas de gestación ingresó por hipertensión arterial, cefalea, trombocitopenia, anemia hemolítica microangiopática (AHMA), hipertransaminasemia y lesión renal aguda (LRA), realizándose cesárea urgente.

Tras la cesárea persistieron, más allá de las 48h, la AHMA (hemoglobina 7,1 g/dL, LDH >2000 U/L, haptoglobina indetectable y esquistocitos), trombocitopenia (29.000/mm³) y LRA grave (creatinina 4,85 mg/dL) que requirió terapia renal sustitutiva en UCI. La probabilidad de púrpura trombótica trombocitopénica (PTT) se consideró baja según el PLASMIC score, iniciándose corticoterapia y recambios plasmáticos, con mejoría parcial: la hemólisis y la LRA persistieron más de dos semanas tras la finalización de la gestación.

El estudio inmunológico mostró consumo de complemento (C3, C4), con anti-dsDNA y anticuerpos antifosfolípido negativos, proteinuria de 2,32 g/24 h. La biopsia renal confirmó una microangiopatía trombótica y descartó otros diagnósticos. Ante la persistencia del cuadro y tras valoración multidisciplinar, se inició tratamiento con eculizumab sin esperar el resultado de ADAMTS13.

El estudio de extensión, incluyendo determinaciones infecciosas, hematológicas e inmunitarias resultó negativo, con actividad ADAMTS13 normal y toxina Shiga negativaEl estudio funcional demostró activación terminal del complemento (sC5b-9 soluble 763 ng/mL y depósito endotelial de C5b-9 positivo), orientando hacia una MAT mediada por disrregulacón del complemento asociada al embarazo. Tras el inicio de eculizumab se normalizaron progresivamente plaquetas, función renal y LDH.

El estudio genético no identificó variantes patogénicas, detectándose únicamente el haplotipo de riesgo CFH-H3 en heterocigosis. Tras tres meses de tratamiento se retiró eculizumab, manteniéndose estable con creatinina de 1,25 mg/dL (FG 56 mL/min/1,73 m²), sin signos de recidiva.

Discusión

La persistencia de AHMA, trombocitopenia y LRA tras finalización de la gestación constituyó la clave diagnóstica para sospechar una MAT distinta de preeclampsia/HELLP. En este contexto, la exclusión precoz de PTT es prioritaria para instaurar tratamiento urgente sin esperar el resultado de ADAMTS 13.

En este caso el diagnóstico diferencial incluye lupus eritematoso sistémico y síndrome antifosfolípido catastrófico. El estudio demostró proteinuria y consumo de complemento, pero con anti-dsDNA y AAF negativos (no se realizan otros AAF no criterio), la biopsia renal descartó estas etiologías.

La histología renal, la exclusión de causas secundarias y la demostración de activación del complemento apoyaron el diagnóstico de MAT mediada por complemento asociada al embarazo. La ausencia de variantes genéticas patogénicas no excluye esta entidad, ya que una proporción relevante de pacientes presenta alteraciones funcionales del complemento sin mutaciones identificables. La excelente respuesta clínica tras el bloqueo de C5 reforzó esta hipótesis fisiopatológica.

Conclusiones

La persistencia de una MAT tras la finalización de la gestación debe hacer sospechar una MAT mediada por complemento. Su reconocimiento precoz, el diagnóstico diferencial sistemático y el inicio rápido de tratamiento específico mejoran significativamente el pronóstico.

CC-05

EVOLUCIÓN MULTISISTÉMICA Y COMPLEJIDAD DIAGNÓSTICA EN UN CASO DE SOLAPAMIENTO SJÖGREN-SÍNDROME ANTISINTETASA

Romero León, Ana Sofía; Rodríguez Galindo, Emma; Franco Gutiérrez, Javier; González San Narcisco, Candela; Barrientos Guerrero, María; Ausín García, Cristina; Lavilla Olleros, Cristina; Villalba García, María Victoria.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

Las enfermedades autoinmunes sistémicas presentan una evolución clínica heterogénea, pudiendo desarrollar nuevas manifestaciones y síndromes de solapamiento a lo largo del tiempo. La coexistencia de alteraciones hematológicas persistentes puede dificultar el diagnóstico diferencial entre actividad inflamatoria, infección y procesos neoplásicos. Presentamos un caso de evolución compleja con afectación multisistémica y redefinición diagnóstica progresiva.

Caso clínico

Mujer de 51 años, fumadora de 10 cigarrillos/día, diagnosticada en 2018 de síndrome de Sjögren por xerostomía, xeroftalmía y astenia, con gammagrafía de glándulas salivales y test de Schirmer positivos, ANA y anti-Ro52 positivos y fenómeno de Raynaud secundario, en tratamiento con hidroxicloroquina.

Presentaba además leucocitosis persistente a expensas de neutrofilia desde 2011, inicialmente valorada como posible leucemia neutrofílica crónica. En biopsia de médula ósea realizada en 2019 se identificó mediante PCR la variante CSF3R c.2428G>A (p.D810N), considerada probablemente no patogénica, sin otras alteraciones en estudios NGS realizados en 2019 y 2025. Asociaba trombocitosis persistente cercana a 500.000/µL, manteniéndose seguimiento por sospecha de síndrome mieloproliferativo crónico y tratamiento con ácido acetilsalicílico.

Refería parestesias de larga evolución y aparición de mialgias en 2019, con elevación aislada de CK hasta 250 U/L. La electromiografía y electroneurografía no mostraron datos de polineuropatía, resonancia magnética de cuerpo entero sin hallazgos significativos y la biopsia muscular evidenció mínimos cambios miopáticos.

En 2024 se detectaron anticuerpos anti-PL12 (previamente negativos) y, tras reevaluación clínica, refería artralgias inflamatorias. La TC torácica mostró un patrón de neumonía intersticial no específica y las pruebas funcionales respiratorias revelaron capacidad pulmonar conservada con disminución moderada de la difusión de monóxido de carbono. Ante estos hallazgos se estableció el diagnóstico de síndrome antisintetasa asociado a enfermedad pulmonar intersticial, iniciándose tratamiento con pulsos de metilprednisolona, micofenolato mofetilo y prednisona en pauta descendente, con estabilidad posterior de pruebas funcionales respiratorias.

Discusión

Este caso ilustra la evolución dinámica de las enfermedades autoinmunes sistémicas y la complejidad diagnóstica derivada de la coexistencia de alteraciones hematológicas crónicas. La aparición de anticuerpos anti-PL12 y enfermedad pulmonar intersticial permitió identificar un síndrome antisintetasa en una paciente con Sjögren previamente establecido. La detección de anticuerpos antisintetasa debe considerarse ante la aparición de enfermedad pulmonar intersticial, incluso en ausencia de miopatía inflamatoria manifiesta.

Conclusiones

Las enfermedades autoinmunes sistémicas pueden evolucionar hacia fenotipos de solapamiento con implicaciones pronósticas y terapéuticas relevantes. La aparición de enfermedad pulmonar intersticial en pacientes con síndrome de Sjögren debe motivar una reevaluación inmunológica completa, incluyendo anticuerpos antisintetasa, especialmente cuando las manifestaciones musculares son escasas o subclínicas.

CC-06

CUANDO LA AUTOINMUNIDAD DESVELA UNA NEOPLASIA OCULTA: DERMATOMIOSITIS ANTI-TIF1-GAMMA COMO MANIFESTACIÓN PARANEOPLÁSICA DE CARCINOMA OROFARÍNGEO

Sánchez Villoria, Juan Antonio; Rueda Cala, Darling Vanesa; Tobal Solano, Silvia; Sánchez Latasa, Pilar; Junco Dopico, Covadonga; Chamorro Fernández, Antonio Javier; Cubino Bóveda, Noelia.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

La dermatomiositis (DM) es una miopatía inflamatoria idiopática asociada a un mayor riesgo de neoplasia, especialmente en pacientes con positividad para anticuerpos anti-TIF1-γ. La identificación precoz de este perfil serológico obliga a realizar un cribado oncológico exhaustivo, ya que el tratamiento del tumor subyacente puede condicionar la evolución de la enfermedad autoinmune.

Caso clínico

Mujer de 56 años con antecedentes de colitis ulcerosa y osteoporosis, remitida por brote cutáneo facial, astenia y mialgias de predominio proximal. Inicialmente fue diagnosticada de dermatitis atópica, aunque la persistencia de las lesiones cutáneas junto con la clínica muscular motivó un estudio inmunológico. La exploración mostró dermatitis facial sin artritis ni fenómeno de Raynaud, conservando fuerza y sensibilidad en extremidades. Llamaba la atención las pápulas de Gottron, eritema en heliotropo y signo de chal.

La analítica reveló ANA positivos y anticuerpos anti-TIF1-γ positivos, con el resto del estudio autoinmune y serologías negativas. Presentaba además disfagia, objetivándose en la manometría aperistalsis esofágica e hipomotilidad faríngea compatibles con afectación muscular. El estudio digestivo mostró gastritis crónica atrófica por Helicobacter pylori y colonoscopia sin actividad inflamatoria.

Ante el elevado riesgo de neoplasia asociado a los anticuerpos anti-TIF1-γ, se inició un cribado oncológico. La mamografía y el TC abdominopélvico fueron normales; sin embargo, el TC cervical identificó una adenopatía laterocervical derecha con áreas necróticas y el PET-TC evidenció captación hipermetabólica en el pilar amigdalino derecho y en la adenopatía ipsilateral. La biopsia confirmó un carcinoma epidermoide queratinizante pobremente diferenciado de orofaringe con metástasis ganglionar cervical.

Se diagnosticó dermatomiositis anti-TIF1-γ con afectación cutánea, miopática y esofágica como síndrome paraneoplásico. Inicialmente se instauró tratamiento inmunomodulador con inmunoglobulinas intravenosas (2 g/kg por ciclo), bolos de metilprednisolona, prednisona y metotrexato (MTX), asociándose posteriormente tratamiento oncológico mediante cirugía, quimioterapia basada en cisplatino y radioterapia (y suspendiéndose el MTX).

Discusión

Los anticuerpos anti-TIF1-γ constituyen uno de los biomarcadores con mayor asociación a neoplasia en la dermatomiositis del adulto. Este caso pone de manifiesto que un estudio inicial negativo no excluye un tumor oculto y que la persistencia de la sospecha clínica justifica ampliar el cribado, incluyendo PET-TC cuando esté indicado. Asimismo, resalta la importancia de reconocer manifestaciones extramusculares, como la disfagia, por su impacto pronóstico y terapéutico.

Conclusiones

La dermatomiositis anti-TIF1-γ debe considerarse un síndrome paraneoplásico hasta demostrar lo contrario. Un cribado oncológico sistemático y dirigido permitió diagnosticar precozmente un carcinoma orofaríngeo oculto, condicionando el manejo multidisciplinar y el pronóstico de la paciente. Este caso enfatiza el valor de la serología específica como herramienta para orientar la búsqueda activa de neoplasia en pacientes con dermatomiositis.

CC-07

CUANDO LA PIEL ES SOLO LA PUNTA DEL ICEBERG: DERMATOMIOSITIS ANTI-MDA5 DE EVOLUCIÓN FULMINANTE

Teigell Prieto, Laura; Robles Barrena, Ignacio; Martinez Garzón, Raquel; Castrillón Delgado, Tatiana; Bermejo Acevedo, Paula; Angelina García, María; Barba Martín, Raquel.
Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles.

Introducción

La dermatomiositis asociada a anticuerpos anti-MDA5 constituye un subtipo de miopatía inflamatoria caracterizado por lesiones cutáneas típicas y escasa o nula afectación muscular. Su principal complicación es el desarrollo de enfermedad pulmonar intersticial rápidamente progresiva (EPID-RP), responsable de una elevada morbimortalidad. Presentamos un caso de evolución fulminante pese al diagnóstico precoz y al tratamiento inmunosupresor intensivo.

Caso clínico

Varón de 62 años con antecedentes de carcinoma renal de células claras tratado mediante nefrectomía derecha en 2021, enfermedad renal crónica, hipotiroidismo y múltiples carcinomas basocelulares.

Durante una revisión dermatológica consultó por lesiones cutáneas de tres semanas de evolución asociadas a astenia y pérdida ponderal de 2-3 kg. A la exploración presentaba pápulas de Gottron, edema periungueal, lesiones compatibles con manos de mecánico y discreto edema palpebral bilateral, sin debilidad muscular objetivable.

Ante la sospecha de dermatomiositis clínicamente amiopática se realizó estudio analítico, objetivándose discreta elevación de CK y transaminasas, con positividad para anticuerpos anti-MDA5 y anti-Ro52. El electromiograma no mostró datos de miopatía y la biopsia cutánea evidenció dermatitis de interfase compatible con dermatomiositis. Ante el síndrome constitucional se realizó TC toracoabdominal, sin datos de neoplasia activa, identificándose consolidaciones bibasales con signo del halo invertido sugestivas de neumonía organizada en relación con afectación pulmonar intersticial.

Se diagnosticó de dermatomiositis clínicamente amiopática anti-MDA5 positiva con afectación pulmonar asociada, se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona, posteriormente corticoterapia oral y ciclofosfamida intravenosa. A pesar de ello presentó progresión clínica con disfagia, deterioro respiratorio y elevación progresiva de CK, precisando ingreso por insuficiencia respiratoria hipoxémica secundaria a progresión de la EPID.

Tras descartar infección concomitante se intensificó el tratamiento con nuevos pulsos de corticoides, inmunoglobulinas intravenosas, rituximab y un tercer ciclo de ciclofosfamida. La evolución fue desfavorable, requiriendo ingreso en UCI e intubación orotraqueal. Desarrolló síndrome de distrés respiratorio agudo, neumomediastino, enfisema subcutáneo y neumotórax bilaterales. Finalmente falleció por fracaso respiratorio refractario secundario a EPID rápidamente progresiva complicada con síndrome de fuga aérea.

Discusión

La dermatomiositis anti-MDA5 constituye una entidad diferenciada dentro de las miopatías inflamatorias idiopáticas, estrechamente asociada a EPID-RP, principal causa de mortalidad. Su reconocimiento precoz es fundamental, ya que puede debutar como una dermatomiositis clínicamente amiopática, con afectación muscular mínima o ausente.

Diversos factores se han relacionado con peor pronóstico, entre ellos la positividad para anti-Ro52, la elevación marcada de ferritina, la rápida progresión radiológica y el desarrollo de neumomediastino u otras formas de síndrome de fuga aérea. Estas complicaciones reflejan daño pulmonar avanzado y se asocian a elevada mortalidad.

Aunque actualmente se recomienda una estrategia precoz e intensiva basada en glucocorticoides e inmunosupresión combinada, una proporción significativa de pacientes presenta una evolución rápidamente progresiva y fatal, como ocurrió en nuestro caso.

Conclusiones

Las manifestaciones cutáneas pueden constituir la primera expresión de una dermatomiositis anti-MDA5 potencialmente letal. La ausencia inicial de debilidad muscular no excluye formas graves de la enfermedad. La identificación precoz de este fenotipo y de factores de mal pronóstico, como la EPID rápidamente progresiva o el síndrome de fuga aérea, resulta esencial para optimizar el manejo terapéutico.

CC-08

LINFOMA MALT PULMONAR Y GÁSTRICO SINCRÓNICO EN SÍNDROME DE SJÖGREN PRIMARIO: AMILOIDOSIS COMO MARCADOR DE EVOLUCIÓN

Fernández Díaz, Juan José; López Aldabe, Kima; Dunder, Susanna Maaria; Beltrán Ávila, Francisco Javier; Aznal Begil, Martin; Landaluce Aguirreamalloa, Nora; Morán Cuesta, Federico; Rodríguez Franco, Carlos.

Hospital de Galdakao - Usansolo, Usansolo.

Introducción

El síndrome de Sjögren (SS) primario confiere el riesgo más elevado de linfoma no Hodgkin entre las enfermedades autoinmunes, con una prevalencia que alcanza el 10% a los 15 años y el 18% a los 20 años del diagnóstico. El linfoma de la zona marginal tipo MALT (LMZM) es el subtipo más frecuente, afectando típicamente a glándulas salivares. La presentación sincrónica pulmonar y gástrica es excepcional.

Caso clínico

Mujer de 71 años con síndrome de Sjögren (SS) primario de más de 25 años de evolución, manifestado como sequedad ocular grave y serología positiva Ro++, SS-B+++, ANA 1/1280. Como hallazgo incidental en TACAR para despistaje de EPID se detectaron dos nódulos pulmonares (LID 2,4 cm; LII 1 cm). La biopsia del LID confirmó LMZM (CD20+, CD43+, BCL2+, predominio kappa, MYD88 negativo). La biopsia del LII mostró un hallazgo relevante: abundante amiloide con birrefringencia verde manzana al Rojo Congo, con escasas células neoplásicas entremezcladas. La endoscopia reveló infiltrado MALT gástrico (cuerpo) con lesiones linfoepiteliales, sin H. pylori. Médula ósea negativa. La paciente permanece asintomática.

Discusión

La asociación entre el síndrome de Sjögren (SS) y el linfoma MALT está mediada por la activación crónica de células B en un contexto de estímulo antigénico persistente. Los factores de riesgo clásicos para la transformación linfomatosa en estos pacientes incluyen adenomegalias parotídeas, hipocomplementemia C4 y crioglobulinemia, todos ellos ausentes en esta paciente. Dos aspectos confieren a este caso un interés especial. En primer lugar, la amiloidosis pulmonar, una complicación excepcional en el SS, se origina en este caso a partir de la diferenciación plasmocitoide del propio linfoma MALT con secreción local de cadenas ligeras kappa, lo que sugiere una evolución prolongada y de bajo grado, similar a la descrita en los nódulos amiloideos pulmonares asociados a esta enfermedad autoinmune. En segundo lugar, la afectación gástrica sincrónica en ausencia de infección por H. pylori confirma que el estímulo autoinmune crónico del SS es por sí solo suficiente para mantener la proliferación linfoide en la mucosa gástrica. A pesar de la afectación bilateral pulmonar y gástrica, la paciente no cumple criterios para tratamiento activo, dada la ausencia de síntomas B, la indolencia de la enfermedad y el pequeño tamaño de los nódulos. De momento, no se inicia tratamiento, acordando con la paciente una estrategia de “watch and wait”. Siendo H. pylori negativo, le correspondería radioterapia gástrica, pero se opta por diferirla dado el carácter mínimo de la lesión macroscópica, postulándose seguimiento endoscópico periódico y tratamiento únicamente cuando la evolución clínica o endoscópica así lo requiera.

Conclusiones

El síndrome de Sjögren primario puede asociarse a linfoma MALT sincrónico pulmonar y gástrico. La presencia de amiloidosis pulmonar refleja diferenciación plasmocitoide del linfoma y debe alertar sobre su posible origen en enfermedades linfoproliferativas asociadas a SS. La estrategia “watch and wait” es segura en pacientes asintomáticos.

CC-09

TROMBOSIS ESPLÁCNICA Y TROMBOEMBOLISMO PULMONAR COMO DEBUT DE SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO IDIOPÁTICO

Cobeta López, Natalia; Alonso Llorente, Elena; Villalba García, María Victoria; Lavilla Olleros, Cristina; Barrientos Guerrero, María; Ausín García, Cristina; Jiménez Segovia, Fernando.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La hipereosinofilia persistente puede ocasionar daño orgánico y complicaciones trombóticas potencialmente graves. El síndrome hipereosinofílico (SHE) constituye un reto diagnóstico al requerir la exclusión de causas secundarias infecciosas, autoinmunes, neoplásicas y hematológicas. Presentamos un caso de debut con trombosis venosa en territorios inusuales.

Caso clínico

Mujer de 54 años con antecedente de carcinoma papilar de tiroides tratado mediante tiroidectomía total y vaciamiento ganglionar cervical izquierdo 8 meses antes. Consultó por diarrea y fiebre vespertina de un mes de evolución, con dolor en hipocondrio derecho en la última semana. A la exploración presentaba hipoventilación bibasal, signo de Murphy positivo y lesiones ungueales compatibles con hemorragias en astilla.

En la analítica destacaban trombopenia de 96 x10^3/uL, eosinofilia severa de 6,3 x10^3/uL, elevación de reactantes de fase aguda, colestasis disociada con patrón citolítico y discreto aumento de IgE. El estudio microbiológico, incluidas serologías parasitarias, y el estudio de autoinmunidad, incluyendo ANCA, fueron negativos.

La TC abdominopélvica mostró trombosis de la vena mesentérica superior, tronco portal y rama portal derecha, además de tromboembolismo pulmonar segmentario. El angio-TC confirmó tromboembolismo pulmonar bilateral con infartos pulmonares basales, sin sobrecarga de cavidades derechas. Se inició anticoagulación con heparina de bajo peso molecular, con transición posterior a rivaroxabán.

Dado el antecedente oncológico y la presencia de adenopatías intratorácicas, se amplió estudio para descartar recidiva o proceso linfoproliferativo mediante TC cervical, PET-TC, fibrobroncoscopia con biopsia, endoscopia digestiva alta y colonoscopia, sin hallazgos patológicos. El estudio de trombofilia, inmunofenotipado, análisis genético en sangre periférica y biopsia de médula ósea descartó enfermedad hematológica clonal y otras causas secundarias. Tras excluir etiologías alternativas, se estableció el diagnóstico de SHE idiopático.

Se administraron bolos de metilprednisolona 250 mg/día durante 3 días, con posterior inicio de prednisona en pauta descendente y mepolizumab 300 mg subcutáneo mensual, con rápida mejoría clínica y normalización analítica.

Discusión y conclusiones

El SHE puede debutar con fenómenos trombóticos graves en territorios venosos inusuales, incluso en ausencia de manifestaciones más específicas. Este caso subraya la necesidad de considerar la hipereosinofilia como causa potencial de trombosis esplácnica y tromboembolismo pulmonar tras excluir etiologías secundarias y clonales. Su reconocimiento precoz es clave para iniciar tratamiento dirigido y reducir el riesgo de complicaciones potencialmente mortales.

CC-10

EL LUPUS QUE EMPEZÓ EN LOS PIES: POLIRRADICULOPATÍA AXONAL AGUDA COMO FORMA DE DEBUT DEL LES

Ugena García, Alicia; Zamora Alarcón, Irene; Portilla Rios, Sergio; Gómez García-Consuegra, Adrian; Rojas Cabello, Lucia; Calero Paniagüa, Ismael; Gonzalez Cegarra, Cristina; Berruga Perez, Pilar.

Hospital Universitario de Cuenca, Cuenca.

Introducción

La afectación del sistema nervioso periférico en el lupus eritematoso sistémico (LES) es infrecuente y heterogénea. La polirradiculopatía motora aguda de mecanismo axonal constituye una forma excepcional de presentación, pudiendo simular otras neuropatías, dificultando el diagnóstico inicial.

Caso clinico

Mujer de 24 años que ingresa por un cuadro de un mes de evolución de inestabilidad progresiva de la marcha, con deterioro funcional rápido hasta la incapacidad para la deambulación y encamamiento. Asociaba astenia, anorexia y pérdida de 10 kg en los meses previos.

En la valoración inicial en urgencias se objetivó anemia previamente conocida y derrame pleural bilateral con dolor pleurítico. En la exploración destacaba marcha con base ampliada, tendencia a la marcha de puntillas, temblor fino distal en miembros superiores, debilidad muscular (4/5) e hiporreflexia osteotendinosa. Además, presentaba febrícula, taquicardia persistente, alopecia difusa y eritema malar tenue. Analíticamente se observaban anemia, leucopenia con linfopenia y discreta elevación de reactantes de fase aguda.

Ante la clínica neurológica se realizó estudio neurofisiológico, resonancia magnética de neuroeje y punción lumbar. El LCR no mostró datos de inflamación del sistema nervioso central. La resonancia magnética descartó lesiones compresivas, observándose únicamente lesiones corticales parcheadas de naturaleza hipóxico-isquémica. El estudio neurofisiológico objetivó potenciales de denervación aguda en musculatura cervical y lumbosacra, ausencia bilateral de ondas F en miembros inferiores y preservación de las conducciones sensitivas distales, hallazgos compatibles con polirradiculopatía motora aguda de predominio proximal y probable mecanismo axonal.

Se amplió estudio inmunológico, evidenciándose ANA >1/1280 con patrón homogéneo, anti-ADNdc elevados, hipocomplementemia severa e hipergammaglobulinemia policlonal. Se detectaron anticuerpos anticardiolipina IgG e IgM positivos débiles y anti-GPI IgG positivo, con anticoagulante lúpico negativo. Asimismo, presentaba proteinuria en rango nefrótico y microhematuria. La biopsia renal confirmó nefropatía lúpica clase III/V.

La integración de los hallazgos clínicos, neurológicos, inmunológicos e histopatológicos permitió establecer el diagnóstico de LES de debut con afectación multiorgánica. Se inició tratamiento con pulsos de corticoides intravenosos, inmunoglobulinas y ciclofosfamida, con mejoría clínica inicial. Dada la positividad de anticuerpos antifosfolípido y lesiones corticales de probable naturaleza isquémica, se añadió antiagregación. Posteriormente, la paciente presentó deterioro respiratorio con necesidad de soporte ventilatorio no invasivo. El estudio descartó tromboembolismo pulmonar, objetivándose derrame pleuropericárdico persistente, alteraciones difusas de la repolarización y elevación leve de troponina, interpretándose como actividad inflamatoria sistémica grave con probable miopericarditis lúpica. Se intensificó el tratamiento inmunosupresor con nuevos bolos de corticoides y adelanto de ciclofosfamida, con mejoría progresiva. Finalmente, se inició tratamiento de mantenimiento con belimumab, permitiendo el seguimiento ambulatorio en hospital de día.

Conclusiones

La polirradiculopatía motora axonal aguda puede constituir una forma excepcional de debut del LES y simular neuropatías inflamatorias primarias. Este caso destaca la importancia de considerar enfermedades autoinmunes sistémicas ante neuropatías agudas en pacientes jóvenes, especialmente cuando existen signos sistémicos asociados. Asimismo, resalta el valor del estudio neurofisiológico para el diagnóstico de la afectación neuroperiférica lúpica, incluso en presencia de un LCR normal.

CC-11

¿PSORIASIS REFRACTARIA O INTERFERONOPATÍA LATENTE? EL "SWITCH" INMUNOLÓGICO POR ANTI-IL-17A COMO DESENCADENANTE DE DERMATOMIOSITIS ANTI-MDA5 FULMINANTE

Solar Chamarro, Claudia; Alonso Fuego, María; Morán Miranda, Pelayo; Bandera González, Nerea Raquel; Vaquero López, Elena; Martínez Zapico, Aleida; Coto Hernández, Rubén; Martínez Trapiella, Luis.

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción

La dermatomiositis clínicamente amiopática anti-MDA5 es una patología sistémica grave caracterizada por una interferonopatía tipo I con tropismo selectivo pulmón-piel, mediada por la hiperactivación de este sensor citoplasmático de ARN viral. Cursa con un riesgo extremo de enfermedad pulmonar intersticial rápidamente progresiva (EPID-RP) y neumomediastino espontáneo. El sesgo de diagnostic momentum suele condicionar retrasos terapéuticos de impacto pronóstico fatal.

Caso clínico

Varón de 53 años con psoriasis en placas grave en tratamiento desde 2023. Ante una aparente refractariedad cutánea con tildrakizumab, en octubre de 2025 se inició ixekizumab (anti-IL-17A; dosis de carga de 160 mg seguida de 80 mg cada dos semanas). Un mes después, desarrolló fiebre, tos seca, disnea progresiva, mialgias y poliartralgias simétricas en manos. Ingresó en Neumología por sospecha de neumonía en huésped inmunodeprimido, instaurándose antibioterapia de amplio espectro. La tomografía computarizada de alta resolución (TCAR) evidenció opacidades bilaterales en vidrio deslustrado y consolidaciones subpleurales. El cribado microbiológico exhaustivo, incluyendo lavado broncoalveolar, resultó negativo.

Durante su evolución persistieron lesiones eritematoescamosas en superficies de extensión y manos, interpretadas como refractariedad de su psoriasis. Analíticamente destacaban linfopenia, hipertransaminasemia, mínima elevación de creatincinasa (600 U/L) y negatividad para autoinmunidad convencional. Fue dado de alta con prednisona (40 mg/día).

Doce días post-alta reingresó por insuficiencia respiratoria hipoxémica grave, objetivándose progresión consolidativa masiva y un extenso neumomediastino espontáneo con enfisema subcutáneo, requiriendo intubación orotraqueal y soporte con oxigenación por membrana extracorpórea veno-venosa (VVECMO). La reevaluación por Medicina Interna unificó los hallazgos; el panel de miositis confirmó positividad dual anti-MDA5 y anti-Ro52, junto a una ferritina de 4.227 ng/mL. Se instauró de inmediato triple terapia inmunosupresora intensiva con pulsos de metilprednisolona (500 mg/día, 3 días) seguidos de mantenimiento (1 mg/kg/día), tacrolimus (niveles valle 5-10 ng/mL) y ciclofosfamida (1.000 mg IV), asociando inmunoglobulinas intravenosas (2 g/kg total) y tofacitinib de rescate (5 mg/12h por sonda nasogástrica). El curso clínico se complicó con pancitopenia grave y complicaciones infecciosas intercurrentes derivadas de la inmunosupresión extrema y el soporte invasivo, falleciendo el paciente por insuficiencia respiratoria refractaria secundaria a daño alveolar difuso irreversible.

Discusión

Este caso ilustra cómo el error de anclaje diagnóstico retrasó el reconocimiento de una entidad letal. En retrospectiva, la refractariedad cutánea constituyó el debut de la dermatomiositis. Fisiopatológicamente, la estrecha secuencia temporal sugiere un switch inmunológico inducido por el bloqueo de la vía IL-17 con ixekizumab, rompiendo el equilibrio homeostático y favoreciendo una respuesta descontrolada de la vía del interferón tipo I (IFN-I). La presencia de anti-Ro52 bloqueó la regulación que la proteína TRIM21 ejerce sobre dicha vía, acelerando la microangiopatía endotelial pulmonar, mientras que la hiperferritinemia extrema tradujo una activación macrofágica local de mal pronóstico.

Conclusiones

La refractariedad de una psoriasis con afectación sistémica o respiratoria obliga a descartar una dermatomiositis anti-MDA5 mediante la determinación precoz de ferritina y anticuerpos específicos de miositis, aun con ANA negativos y ausencia de miositis manifiesta. Reconocer que la primera pista radicaba en la piel constituye la oportunidad de modificar el pronóstico.

CC-12

AFECTACIÓN TIROIDEA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE SARCOIDOSIS SISTÉMICA CON AFECTACIÓN CARDÍACA GRAVE

García-González, María; López-Góngora, Sheila; Fernández-Valmaña, Andrea; López-Martínez, Jesús Alberto; Mayer-Fuentes, Álex; Mercadé-Torras, Joan Maria; Marí-Alfonso, María Begoña; Feijoo-Massó, Carlos.

Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa sistémica de presentación clínica heterogénea, con afectación predominantemente pulmonar y ganglionar, aunque puede comprometer prácticamente cualquier órgano. La afectación tiroidea es infrecuente y puede simular enfermedad nodular tiroidea o patología neoplásica.

Caso clínico

Mujer de 57 años, natural de Venezuela, con antecedentes de hipertensión arterial, consultó por proptosis izquierda progresiva, astenia, aumento ponderal y estreñimiento.

En la exploración física destacó proptosis izquierda, sin otros hallazgos relevantes.

Se realizaron una ecografía y una resonancia magnética craneal que mostraron respectivamente enfermedad nodular tiroidea y una lesión intraorbitaria infiltrante con extensión epidural e intracraneal con erosión ósea.

Durante el estudio presentó un síncope en contexto de bloqueo auriculoventricular completo, implantándose un marcapasos definitivo. Un ecocardiograma transtorácico mostró hipertrofia ventricular con disfunción leve (FEVI 45%). La resonancia magnética cardíaca evidenció miocardiopatía hipertrófica con hipertrofia inferoseptal severa de 19 mm y captación transmural de gadolinio biventricular. El estudio de amiloidosis, incluyendo gammagrafía, cadenas ligeras, biopsia con rojo Congo y estudio genético, fue negativo.

El estudio PET-TC con frenación cardíaca mostró afectación multiorgánica con hipermetabolismo en la órbita izquierda, tiroides con extensión circunferencial a ambas carótidas, adenopatías supra e infradiafragmáticas, pulmón, pleura, miocardio y un foco medular en S1.

Analíticamente destacaba hipotiroidismo primario (TSH 10,3 (0,4-4,0) mIU/L; T4 libre 1,2 (0,8-1,8) ng/dL; T3 libre 3,6 (2,0-4,4) pg/mL) y elevación de la enzima convertidora de angiotensina (61,5 (8-52) U/L). El hemograma, función renal y hepática, troponinas, calcio sérico y calcio en orina fueron normales. Se descartó etiología infecciosa mediante serologías y cultivos microbiológicos, todos negativos.

Se realizó biopsia tiroidea y ganglionar, identificándose granulomas no caseificantes, con tinciones de Ziehl-Neelsen y rojo Congo negativas, sin evidencia de malignidad.

Se diagnosticó de sarcoidosis con afectación multiorgánica. Se inició tratamiento con bolus de corticosteroides y posterior pauta descendente, asociados a metotrexato 15 mg semanales. Tras tres meses de seguimiento, ante la persistencia de palpitaciones y de actividad inflamatoria cardíaca en resonancia magnética y PET-TC, se añadió infliximab 5 mg/kg mensual, con mejoría clínica progresiva.

Discusion

La afectación tiroidea en la sarcoidosis es infrecuente y suele manifestarse como bocio difuso o nódulos tiroideos. La función tiroidea suele permanecer conservada, aunque se han descrito alteraciones en forma de hipotiroidismo o hipertiroidismo.

La afectación orbitaria por sarcoidosis puede simular procesos neoplásicos, linfoproliferativos o infecciosos.

La afectación cardíaca constituye una de las manifestaciones de mayor relevancia pronóstica de la sarcoidosis, al asociarse a trastornos de conducción, arritmias ventriculares, disfunción ventricular y muerte súbita.

La relevancia del presente caso radica en que la sarcoidosis sistémica se presentó inicialmente con afectación tiroidea y proptosis, en el contexto de una enfermedad multiorgánica con afectación cardíaca grave. Este patrón clínico pone de manifiesto la necesidad de una evaluación multiorgánica ante manifestaciones tiroideas u orbitarias atípicas, incluso cuando la presentación inicial sugiera una enfermedad localizada.

Conclusiones

El presente caso ilustra que manifestaciones tiroideas pueden ser la forma de presentación de una sarcoidosis sistémica. La evaluación multiorgánica es fundamental para identificar afectación de órganos de relevancia pronóstica e iniciar un tratamiento precoz dirigido.

CC-13

ESCLEROSIS SISTÉMICA DIFUSA INDUCIDA POR INTERFERÓN BETA-1B EN UNA PACIENTE CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE: A PROPÓSITO DE UN CASO.

Alonso Llorente, Elena; Cobeta López, Natalia; Ausín García, Cristina; Lavilla Olleros, Cristina; Villalba García, María Victoria; Barrientos Guerrero, María.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

El interferón beta-1b (IFN-β1b) constituye uno de los pilares terapéuticos en el manejo de la esclerosis múltiple (EM). No obstante, su uso continuado ha demostrado tener capacidad profibrótica y proinflamatoria. Exponemos el caso clínico de una paciente en la que la administración de este tratamiento podría haber actuado como desencadenante de una esclerosis sistémica (ES).

Caso clínico

Se trata de una mujer de 57 años con antecedentes de colitis ulcerosa (CU) en remisión y EM en tratamiento con IFN-β1b subcutáneo en días alternos. Tras una colecistectomía, desarrolló un cuadro clínico subagudo y progresivo. Este consistió en reacciones inflamatorias nodulares y dolorosas abdominales, picos febriles vespertinos de hasta 38 °C, astenia marcada, deposiciones diarreicas postprandiales y disnea de moderados esfuerzos.

En la exploración física destacaba la presencia de placas violáceas induradas en el hemiabdomen superior y la región glútea, así como tumefacción y rigidez en las articulaciones interfalángicas de ambas manos. Analíticamente, se objetivó una leucopenia severa a expensas de neutropenia y linfopenia; hipergammaglobulinemia policlonal IgG (2409 mg/dL) con componente monoclonal IgG-lambda en el límite de detección y elevación de LDH. El estudio de autoinmunidad reveló anticuerpos anti-fibrilarina (anti-U3RNP) fuertemente positivos (142 U/mL).

La tomografía computarizada evidenció esplenomegalia homogénea y una extensa trabeculación del tejido celular subcutáneo abdominal y lumboglúteo, sin signos de patología intersticial pulmonar. Durante el ingreso, se descartó hipertensión pulmonar, miopatía y afectación de función renal.

Ante la sospecha de ES difusa desencadenada por el IFN-β1b y el estrés quirúrgico, se interrumpió inmediatamente el neuromodulador. Se administraron pulsos de metilprednisolona seguidos de una pauta oral descendente de prednisona, logrando una rápida mejoría de la astenia, clínica cutáneo-articular y resolución de la fiebre. En sesión clínica multidisciplinar, se desestimó el micofenolato mofetilo por los posibles efectos gastrointestinales en paciente con CU y se consensuó iniciar terapia anti-CD20 (rituximab) para controlar simultáneamente la hiperreactividad B, frenar la ES difusa y mantener en remisión la EM.

Discusión

Se ha descrito casos de lupus inducido por IFN-β, habiendo menos evidencia del desarrollo de ES. En la EM, la exposición al IFN-β induce un viraje hacia un perfil de citoquinas Th2, las cuales activan directamente a los fibroblastos y favorecen el desarrollo de la esclerosis dérmica. La literatura postula que esta complicación surge por el solapamiento entre una predisposición genética subyacente y el efecto desencadenante del interferón.

El desarrollo de ES difusa obliga a suspender el IFN-β1b. Sin embargo, la positividad del anticuerpo anti-fibrilarina, altamente específico de ES difusa, cuestiona la reversibilidad del cuadro únicamente con la retirada del fármaco y obliga a descartar afectación visceral. Al carecer de estudios específicos para la ES inducida, las estrategias se extrapolan empíricamente de las guías EULAR. Frente a este desafío, el rituximab emerge como la diana terapéutica óptima al neutralizar la expansión clonal B y atenuar el espectro global de esta autoinmunidad.

Conclusiones

La suspensión inmediata del IFN-β1b, una evaluación exhaustiva para descartar afectación visceral y la terapia con rituximab, representan el abordaje clínico óptimo para controlar simultáneamente la ES inducida y la EM.

CC-14

PANCITOPENIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE CRIOGLOBULINEMIA TIPO II SECUNDARIA A HEPATITIS C CON AFECTACIÓN RENAL

Román Martínez, Marta; Andreo Galera, María; Villanueva Morcillo, Alejandro; Ros Betancourt, Jesús Alejandro; González Martínez, Elena; Quiles Recuenco, Ana; López Gil, Santiago; Gutiérrez Rodero, Félix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La infección crónica por virus de la hepatitis C (VHC) se asocia a múltiples manifestaciones extrahepáticas, entre ellas la crioglobulinemia mixta y la afectación renal. Su presentación puede ser heterogénea y, en ocasiones, poco sugestiva, lo que retrasa el diagnóstico.

Caso clínico

Varón de 62 años derivado a consultas de Medicina Interna por hallazgo incidental de pancitopenia en analítica de control. Como antecedente destacaba hipertensión arterial y epilepsia en tratamiento con eslicarbazepina, enolismo moderado y fumador 20 a/p. El paciente se encontraba asintomático. En el estudio inicial se objetivó creatinina de 1.4 mg/dl, anemia normocítica (Hb 6,9 g/dL), e hipergammaglobulinemia policlonal IgG. El estudio inmunológico mostró ANA positivos (1/640 moteado), factor reumatoide positivo con déficit de complemento C4. La serología mostró infección activa por VHC (carga viral 21.000 UI/mL) genotipado 2a. En orina destacó proteinuria de 1.9 gr en 24 horas y sedimento de orina activo con hematíes dismórficos. Ante la sospecha de glomerulonefritis asociada a VHC se amplió crioglobulinas que fueron positivas y biopsia renal que confirmó la sospecha diagnóstica con glomerulonefritis membranoproliferativa mediada por inmunocomplejos en el contexto de crioglobulinemia tipo II asociada a VHC. El paciente recibió tratamiento de soporte (transfusión de concentrados de hematíes, hierro intravenoso, agentes estimulantes de la eritropoyesis, IECA, iSGLT2 y diuréticos), además de tratamiento antiviral con glecaprevir/pibrentasvir. Tras completar tratamiento VHC la carga viral fue indetectable, con mejoría de función renal y resolución de la proteinuria, así como normalización del complemento.

Discusión y conclusiones

La crioglobulinemia mixta tipo II constituye una de las manifestaciones extrahepáticas característica de la infección por VHC, con una asociación en el 80% de los casos. Su patogenia se basa en la estimulación del sistema inmune por el virus, que induce la expansión clonal de linfocitos B productores de inmunoglobulinas con actividad de factor reumatoide, dando lugar a la formación de inmunocomplejos circulantes que precipitan a bajas temperaturas y se depositan en pequeños y medianos vasos, condicionando una vasculitis sistémica. La afectación renal, presente hasta en 30-40% de los pacientes con crioglobulinemia, se manifiesta típicamente como una glomerulonefritis membranoproliferativa mediada por inmunocomplejos. Desde el punto de vista clínico, puede cursar con proteinuria, hematuria y deterioro de la función renal, como en el caso descrito. Sin embargo, la presentación inicial puede ser heterogénea y, en ocasiones, atípica, lo que dificulta su reconocimiento precoz. Este caso resalta el papel fundamental de la biopsia renal no solo para confirmar el diagnóstico, sino también para establecer el pronóstico y orientar la estrategia terapéutica. En la actualidad, el tratamiento de la crioglobulinemia asociada a VHC ha cambiado con la introducción de los antivirales, que permiten la erradicación viral en la mayoría de los casos y condicionan una mejoría de las manifestaciones sistémicas. En pacientes sin afectación grave o rápidamente progresiva, el tratamiento antiviral puede ser suficiente, como en este caso, con resolución de la proteinuria, mejoría de función renal y normalización del complemento. No obstante, en formas severas puede ser necesario asociar tratamiento inmunosupresor (corticoides, rituximab o plasmaféresis).

CC-15

SÍNDROME DE COPA COMO CAUSA DE SÍNDROME FEBRIL RECURRENTE DEL ADULTO: UN RETO EN LA CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO

Baselga Puente, Trinidad[1]; Ansón Cadena, María[1]; García Martínez, Elena[2]; Rodriguez Sainz, Carmen[2]; Barrientos Guerrero, María[2]; Villalba García, María Victoria[2]; Ausín García, Cristina[2]; Lavilla Olleros, Cristina[2].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

El síndrome COPA es una enfermedad autoinflamatoria monogénica causada por variantes patogénicas en el gen COPA, que codifica la subunidad alfa del complejo coatómero I. Su alteración condiciona una disregulación inmunitaria, habitualmente mediada por interferón tipo I.

Caso clínico

Varón de 30 años con antecedente de pseudotumor inflamatorio esplénico autolimitado (2018). Presenta episodios recurrentes de fiebre alta (1–2 al año), desencadenados por estrés o ejercicio intenso, acompañados de astenia prolongada y con respuesta parcial a AINEs. Se han descartado causas infecciosas y autoinmunes.

Los estudios genéticos dirigidos para síndromes autoinflamatorios (FMF, TRAPS, CAPS e HIDS) realizados en 2019 y 2023 fueron negativos. Ante el aumento de la frecuencia de brotes periodicidad (≈1 cada 2 meses), se inicia tratamiento con colchicina (1 mg/día) y ciclos cortos de corticoides a demanda, con mejoría parcial de los episodios, aunque sin modificar su ni el estado inflamatorio basal persistente (SAA 31 mg/L, PCR 12 mg/L). Se inicia posteriormente Anakinra (100 mg/día).

A los 6 meses, presenta un brote grave con artritis inflamatoria no erosiva en extremidades, fiebre, edema maleolar y lesiones cutáneas, sugestivas de pseudoerisipela, con intensificación del síndrome inflamatorio sistémico (PCR 109 mg/L, ferritina 440 µg/L, SAA 824 mg/L, VSG 53 mm/h), precisando bolos de metilprednisolona y escalada de Anakinra.

El estudio de exoma completo identifica una variante missense heterocigota en el extremo C-terminal de COPA (NM_004371.4: c.3172C>T; p. Arg1058Cys), previamente descrita en un caso con fenotipo compatible. Aunque inicialmente existía discordancia genotipo-fenotipo, la evolución clínica y la refractariedad al tratamiento dirigido sugirieron un posible papel patogénico. Se realizó análisis funcional evidenciando una firma de interferón tipo I negativa (estando el paciente en tratamiento con corticoides), pero con sobreexpresión de genes inducidos por interferón (CXCL10, CXCL9, GBP1, SOCS1, STAT1) y ratio 3/25 positiva, sugiriendo una disregulación inmune compleja con posible implicación de vías alternativas como IFN tipo II o NF-κB, lo que apoya la racionalidad del cambio terapéutico. Esto resultó clave para la reorientación terapéutica hacia la inhibición de vías implicadas en la señalización del interferón, iniciándose Baricitinib (4 mg/24 h).

Discusión

El síndrome COPA se asocia clásicamente a una tríada de afectación pulmonar intersticial, artritis erosiva y nefropatía de inicio precoz. Sin embargo, se han descrito formas atípicas/ incompletas, especialmente en la edad adulta.

Este caso ilustra una presentación atípica, inicialmente indistinguible de otros síndromes febriles recurrentes, en la que el diagnóstico solo fue posible con la secuenciación ampliada al evidenciar una variante potencialmente patogénica, cuya interpretación en el contexto clínico evolutivo apoyaba el diagnóstico.

Aunque el síndrome COPA se ha definido clásicamente como una interferonopatía mediada por IFN tipo I, el perfil transcriptómico de nuestro paciente sugiere una disregulación inmunitaria más compleja, potencialmente implicando activación de vías alternativas como el IFN-γ o rutas inflamatorias como NF-κB. Este hallazgo respalda la heterogeneidad fisiopatológica del síndrome COPA y aporta una base racional para el empleo de terapias dirigidas sobre la vía JAK/STAT.

Conclusiones

La secuenciación genética ampliada es fundamental para el diagnóstico de síndromes inflamatorios recurrentes, especialmente en casos atípicos, y permite orientar tratamientos dirigidos mediante un enfoque de medicina de precisión.

CC-16

CUANDO LOS CRITERIOS NO BASTAN: ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL RÁPIDAMENTE PROGRESIVA COMO PRESENTACIÓN DE UN SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO ESCLERODÉRMICO

Rodríguez López, Pablo; Palomar Calvo, Victoria; Cordero Pérez, Francisco Josué; Jiménez Jurado, Luis; Montes De Oca Riesgo, Darian; Párraga Prieto, Cristina; Gomez Álvarez, Iker; Palomar Rodriguez, Luis.

Complejo Asistencial de Zamora, Zamora.

Mujer de 73 años con antecedente de trombosis venosa profunda en miembro inferior, en seguimiento por Reumatología desde hacía seis meses con diagnóstico de conectivopatía indiferenciada. Consultó inicialmente por artralgias y fenómeno de Raynaud. El estudio inmunológico mostró ANA 1/640 con patrón moteado, anti-ADN de doble cadena (30 UI/mL), anti-Sm (++), anti-RNP (++), con positividad persistente para anticuerpos anticardiolipina IgM en dos determinaciones separadas, orientando hacia un síndrome antifosfolípido asociado. Los anticuerpos anticentrómero, anti-topoisomerasa I (Scl-70) y anti-RNA polimerasa III fueron negativos.

La radiografía de tórax mostró un discreto patrón reticular. La TCAR torácica evidenció fibrosis pulmonar subpleural compatible con patrón de neumonía intersticial usual (NIU). Como hallazgo incidental se identificó un nódulo en mama izquierda cuya biopsia confirmó un adenocarcinoma de mama de bajo grado. Se inició tratamiento con hidroxicloroquina y micofenolato mofetilo, que hubo de suspenderse por mala tolerancia.

Tres meses después ingresó por insuficiencia respiratoria aguda grave con necesidad de oxigenoterapia nasal de alto flujo. En la exploración física destacaban esclerodactilia y cicatrices de úlceras digitales, sin clínica de reflujo gastroesofágico ni disfagia. Analíticamente no presentaba citopenias, consumo de complemento ni alteraciones de las inmunoglobulinas, con elevación de proteína C reactiva y ferritina.

La TC torácica mostró una extensa aparición de opacidades en vidrio deslustrado que afectaban prácticamente a todo el parénquima pulmonar, sobre la enfermedad intersticial previamente conocida. Debido a la elevada demanda de oxígeno no fue posible realizar broncoscopia. El estudio microbiológico incluyó hemocultivos, PCR para gripe A, gripe B, virus respiratorio sincitial y SARS-CoV-2, IGRA y galactomanano, todos negativos. Posteriormente se obtuvo muestra de esputo con PCR para Pneumocystis jirovecii, igualmente negativa.

Se planteó diagnóstico diferencial entre etiología infecciosa, linfangitis carcinomatosa y progresión rápidamente progresiva de la enfermedad pulmonar intersticial asociada a enfermedad del tejido conectivo. La baja agresividad del adenocarcinoma mamario y la evolución posterior al tratamiento inmunosupresor hicieron improbable el origen neoplásico. Se administraron pulsos de metilprednisolona intravenosa (500 mg/día durante tres días), iniciándose posteriormente ciclofosfamida intravenosa en esquema Eurolupus (500 mg cada 15 días), con mejoría clínica y radiológica progresiva y retirada completa de la oxigenoterapia antes de la administración del segundo ciclo.

Conclusión

La evolución clínica permitió identificar un síndrome de solapamiento con fenotipo esclerodérmico clínicamente establecido —fenómeno de Raynaud, esclerodactilia, úlceras digitales y enfermedad pulmonar intersticial— pese a no alcanzar puntuación suficiente en los criterios de clasificación ACR/EULAR 2013 para esclerosis sistémica, y con un perfil inmunológico más característico de lupus eritematoso sistémico. Este caso ilustra que, en pacientes con conectivopatía indiferenciada y enfermedad pulmonar intersticial rápidamente progresiva, el juicio clínico debe prevalecer sobre el cumplimiento estricto de los criterios de clasificación. La exclusión razonada de causas infecciosas y neoplásicas, junto con la reevaluación fenotípica seriada, resulta esencial para la toma de decisiones terapéuticas y puede ser determinante en el pronóstico de estos pacientes.

CC-17

FIEBRE Y EXANTEMA EVANESCENTE COMO PRESENTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE STILL DEL ADULTO

Muñoz Simón, Isabel; Esclapez Gómez, Alba; Pérez Calvo, Fernando; Andreo Galera, María; Quiles Recuenco, Ana; López Gil, Santiago; Lidón Pérez, Fernando; Gutiérrez Rodero, Félix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La Enfermedad de Still del adulto es una entidad infrecuente, de etiología desconocida y diagnóstico fundamentalmente de exclusión. Su relevancia clínica radica en la heterogeneidad de la presentación y en la necesidad de descartar inicialmente patologías infecciosas, neoplásicas y autoinmunes potencialmente graves. La combinación de fiebre elevada, exantema evanescente, artralgias e hiperferritinemia constituye una clave diagnóstica importante. Este caso ilustra las dificultades diagnósticas iniciales y la importancia de una evaluación sistemática para alcanzar un diagnóstico precoz e instaurar tratamiento dirigido.

Caso clínico

Paciente mujer de 33 años sin antecedentes médico-quirúrgicos relevantes que consultó inicialmente por adenopatía axilar, iniciándose tratamiento ambulatorio con amoxicilina-clavulánico. Posteriormente desarrolló exantema maculopapular autolimitado en miembros inferiores y superiores, fiebre de hasta 38.5ºC, artromialgias generalizadas y odinofagia, motivo por el que ingresó para estudio de fiebre de origen no filiado.

A la exploración física presentaba una adenopatía axilar derecha de 2 cm no dolorosa y un exantema eritematoso maculopapular no pruriginoso en brazos y piernas (imagen 1 y 2). Analíticamente destacaba reactantes de fase aguda elevados con PCR máxima de 319 y VSG de 108 mm, leucocitosis de 26.300/uL con neutrofilia marcada, trombocitosis, anemia normocítica, elevación de enzimas hepáticas e hiperferritinemia de 15300 ng/mL con procalcitonina normal.

Se realizó estudio etiológico infeccioso con hemocultivos, serologías y determinaciones microbiológicas con resultados negativos. El estudio autoinmune mostró ANA, anti-DNA, factor reumatoide y anticuerpos antipéptido citrulinados negativos, sin consumo del complemento. La ecografía axilar mostró adenitis reactiva bilateral y la ecografía abdominal y el ecocardiograma transtorácico fueron normales.

Ante la persistencia de fiebre elevada, exantema evanescente coincidente con los picos febriles, artromialgias, hiperferritinemia y tras la exclusión de otras etiologías, se estableció el diagnóstico de enfermedad de Still del adulto ya que cumplía los criterios de Yamaguchi y de Fautrel.

Se inició tratamiento con metilprednisolona intravenoso a dosis de 1 mg/kg/día asociado a anakinra subcutáneo 100 mg/día según guías actuales, con rápida mejoría clínica y analítica. La paciente fue dada de alta afebril y sin exantema, con descenso significativo de reactantes inflamatorios.

Conclusión

La enfermedad de Still del adulto continúa siendo un reto diagnóstico debido a su baja prevalencia. Este caso enfatiza la importancia de considerar esta entidad ante pacientes jóvenes con persistencia de fiebre, exantema, artralgias e hiperferritinemia marcada tras descartar causas infecciosas, neoplásicas y autoinmunes.

CC-18

SOSPECHARLO FUE EL QUID: MIOCARDITIS Y POLIADENOPATÍAS COMO DEBUT DE UNA ENFERMEDAD MIXTA DEL TEJIDO CONECTIVO

Fernández Ustoa, Maitane; Cayuela Rodríguez, Lucia; Del Valle Loarte, Pablo.

Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

Introducción

La miocarditis es una complicación mayor e infrecuente de la Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo (EMTC). Su debut agudo, sumado a poliadenopatías masivas que simulan neoplasias avanzadas, exige un alto índice de sospecha en Medicina Interna para evitar el retraso terapéutico.

Caso clínico

Varón de 49 años, originario de Colombia, con antecedente de poliartralgias y síndrome constitucional en 2024 sin completar estudio. Consultó en urgencias de madrugada por dolor torácico izquierdo pleurítico de 48 horas y presíncope.

En la anamnesis dirigida refería poliartritis simétrica crónica, rigidez matutina, esclerodactilia, escalofríos vespertinos y pérdida ponderal de 20 kg. A la exploración destacaba taquicardia, artritis en carpos, engrosamiento cutáneo abdominal y conglomerados adenopáticos cervicales y supraclaviculares pétreos. El ECG mostró taquicardia sinusal con cambios inespecíficos de la repolarización. Analíticamente presentó anemia normocítica (Hb 8.2 g/dL), VSG 120 mm/h, hipergammaglobulinemia IgG (5978 mg/dL) y elevación de dímero D y troponina I (1247 ng/L). Se solicitó TC que descartó tromboembolismo pulmonar, pero reveló derrame pleural y múltiples adenopatías mediastínicas, axilares y abdominales sospechosas de malignidad. Al revisar el historial de 2024, se objetivó un perfil inmunológico con ANA positivos (1:1280, moteado), a destacar anti-RNP positivo y factor reumatoide elevado (421 UI/mL) con anti-CCP negativo. Ante la sospecha de miocarditis aguda en el contexto de una EMTC frente a un síndrome linfoproliferativo (SLP), ingresó en Medicina Interna.

Se realizó una biopsia por aguja gruesa ganglionar urgente que descartó linfoma evidenciando linfadenitis reactiva. Concomitantemente, se iniciaron bolos de metilprednisolona (500 mg x 3 días) logrando una rápida mejoría, con cese del dolor y disminución de la troponina. La RM cardiaca confirmó miocarditis focal. El estudio urinario demostró proteinuria (0.35 g/24h) con cilindros hialinogranulosos, y el nuevo perfil inmunológico ratificó la positividad para anti-RNP y anti-Sm. Tras realizar cribado de infecciones latentes e iniciar ivermectina profiláctica por su origen endémico, se continuó tratamiento con hidroxicloroquina y ciclofosfamida, logrando la resolución del cuadro y la normalización de biomarcadores.

Discusión

La EMTC es una entidad definida por la superposición de rasgos de lupus, esclerosis sistémica y polimiositis, ligada a títulos altos de anti-U1-RNP. Aunque suele asociarse a un curso indolente, este caso destaca por un debut abigarrado y potencialmente letal desde urgencias. Las poliadenopatías masivas generalizadas, secundarias a la marcada hiperreactividad de células B, obligaron a priorizar el descarte de un SLP mediante histología antes de iniciar la inmunosupresión mayor.

Por otra parte, la miocarditis franca por infiltración inflamatoria o microvasculitis es una complicación excepcional, severa e infradiagnosticada en la EMTC, capaz de abocar a insuficiencia cardíaca aguda o arritmias letales.

Conclusiones

La EMTC puede debutar, aunque raramente, con compromiso vital simulando procesos neoplásicos. Ante un cuadro constitucional con adenopatías masivas, la biopsia es imperativa. Confirmada su benignidad, la presencia de miocarditis justifica el uso precoz de corticoides y citostáticos para cambiar el pronóstico de la enfermedad.

CC-19

ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL CON DOBLE POSITIVIDAD MPO-ANCA Y ANTI-PL7: ¿HALLAZGO INCIDENTAL O SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO?

Portilla Rios, Sergio Andres; Ugena Garcia, Alicia; Rojas Cabellos, Lucia; González Cegarra, Cristina; Zamora Alarcón, Irene; Berruga Perez, Pilar; Calero Paniagua, Ismael; Gomez Garcia-Consuegra, Adrian.

Hospital Universitario de Cuenca, Cuenca.

Introducción

Las vasculitis asociadas a ANCA presentan una gran heterogeneidad clínica y pueden debutar simulando procesos infecciosos o enfermedades autoinmunes sistémicas. La coexistencia de autoanticuerpos altamente específicos de otras conectivopatías puede dificultar el diagnóstico y plantear la posibilidad de síndromes de solapamiento.

Caso clínico

Varón de 65 años, con antecedente de trombosis venosa profunda en tratamiento anticoagulante crónico, consultó por un cuadro de tres semanas de fiebre, tos seca y disnea progresiva, sin respuesta a dos pautas antibióticas. Durante la evolución desarrolló dolor neuropático e hipoestesia en miembros inferiores.

A la exploración física destacaban crepitantes bibasales y lesiones compatibles con insuficiencia venosa crónica. La analítica mostró leucocitosis y elevación marcada de reactantes de fase aguda (PCR 166 mg/L; VSG 51 mm/h), con función renal y sedimento urinario inicialmente normales. La TCAR evidenció enfermedad pulmonar intersticial con patrón compatible con neumonía intersticial usual (NIU). El estudio neurofisiológico confirmó una mononeuritis múltiple sensitiva de predominio axonal.

El estudio inmunológico reveló ANA 1/160 moteado, ANCA-MPO positivos y anticuerpos anti-PL7 positivos. La combinación de EPID y positividad anti-PL7 orientó inicialmente hacia un síndrome antisintetasa; sin embargo, la ausencia de debilidad muscular, elevación de enzimas musculares, artritis, fenómeno de Raynaud o manos de mecánico, junto con la presencia de mononeuritis múltiple y MPO-ANCA, favoreció el diagnóstico de poliangeítis microscópica con afectación pulmonar y neurológica periférica, sin afectación renal. Durante el ingreso presentó además un episodio neurológico focal transitorio, sin lesiones isquémicas agudas en la neuroimagen.

Se inició tratamiento con bolos de metilprednisolona seguidos de rituximab, con resolución del síndrome febril y mejoría progresiva de la clínica respiratoria y neurológica.

A los cinco meses de seguimiento el paciente permanecía prácticamente asintomático, con normalización de la PCR (3,8 mg/L), descenso de los títulos de MPO-ANCA, función renal conservada y sin proteinuria, continuando terapia de mantenimiento con rituximab y seguimiento clínico, inmunológico y funcional respiratorio.

Discusión

La EPID asociada a MPO-ANCA constituye un fenotipo cada vez mejor reconocido de las vasculitis asociadas a ANCA y puede preceder al desarrollo de otras manifestaciones sistémicas. En este caso, la coexistencia de anticuerpos anti-PL7 representó un importante reto diagnóstico, ya que este autoanticuerpo se asocia estrechamente al síndrome antisintetasa, especialmente a formas con predominio pulmonar y escasa afectación muscular.

La ausencia de datos clínicos de miopatía inflamatoria, junto con la presencia de mononeuritis múltiple y positividad para MPO-ANCA, permitió establecer el diagnóstico de poliangeítis microscópica. No obstante, la persistencia de anti-PL7 y la EPID obligan a mantener un seguimiento evolutivo ante la posibilidad de un síndrome antisintetasa amiopático concomitante o de un síndrome de solapamiento, entidades excepcionalmente descritas en la literatura.

Conclusiones

La combinación de fiebre persistente, EPID y mononeuritis múltiple debe hacer sospechar una vasculitis asociada a ANCA incluso en ausencia de afectación renal. La presencia de anticuerpos anti-PL7 no debe interpretarse de forma aislada, sino integrada en el contexto clínico, ya que puede representar un hallazgo incidental o la manifestación inicial de un síndrome antisintetasa. El seguimiento será determinante para definir el fenotipo definitivo de estos pacientes.

CC-20

DAÑO MIOCÁRDICO MICROVASCULAR COMO MANIFESTACIÓN DE SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO CATASTRÓFICO: UN RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO

Hernández Martín, María Fernanda; Gabella Martín, Miriam; Campo Pérez, Rosa María; Angomás Jiménez, Eduardo Bernabé; Corral Gudino, Luis.

Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

Introducción

El Síndrome Antifosfolípido Catastrófico (SAFC) se define por el desarrollo de trombosis, simultáneas o en un intervalo inferior a una semana, en múltiples lechos vasculares, con predominio de la microvasculatura. La afectación miocárdica, habitualmente mediada por microangiopatía trombótica difusa, representa una las manifestaciones de mayor gravedad y su pronóstico depende de la instauración precoz de tratamiento inmunomodulador.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 65 años en tratamiento anticoagulante crónico con acenocumarol por SAF primario, diagnosticado a raíz de ictus isquémicos múltiples hace 20 años, que acude a urgencias por un cuadro de tres semanas de evolución de dolor y edema en miembro inferior derecho, confirmándose ecográficamente una trombosis venosa profunda poplítea derecha parcialmente oclusiva.

A las 24 horas del ingreso, desarrolla disnea súbita con desaturación grave (SpO_2 64%), por lo que se solicita angioTC pulmonar, que descarta tromboembolismo, pero describe signos compatibles con edema agudo de pulmón. La analítica revela elevación masiva de biomarcadores cardíacos (TnT-us: 10.252 pg/mL; NT-proBNP: 18.277 pg/mL) y deterioro agudo de la función renal. El ECG muestra taquicardia sinusal con descenso del segmento ST en V2-V5. Ante estos hallazgos, se realiza coronariografía urgente, que demuestra arterias epicárdicas sin lesiones significativas y ventriculografía con contractilidad conservada.

La marcada disociación entre la elevación enzimática y la ausencia de enfermedad coronaria obstructiva motiva la realización de una RM cardíaca, que evidencia un ventrículo izquierdo ligeramente dilatado con fracción de eyección del 43%, así como hipocinesia global y edema miocárdico en segmentos laterales, sin realce tardío sugestivo de fibrosis focal ni necrosis transmural; todo ello compatible con miocardiopatía dilatada secundaria a daño microvascular difuso.

La evolución se complica con shock hemorrágico por hematoma retroperitoneal de 27 cm secundario a sangrado activo de la arteria epigástrica izquierda, que requiere embolización arterial urgente e ingreso en UCI. Tras la estabilización hemodinámica, la confirmación de títulos persistentemente elevados de anticuerpos anticardiolipina y anti-β2-glicoproteína I (isotipo IgG), junto con la afectación simultánea de al menos tres órganos (corazón, riñón y sistema venoso periférico), permite establecer el diagnóstico de SAFC.

Se instaura tratamiento combinado con plasmaféresis, inmunoglobulinas intravenosas y pulsos de metilprednisolona, seguidos de pauta descendente de prednisona oral. Una vez controlado el riesgo hemorrágico, se reinicia anticoagulación con HBPM y transición posterior a acenocumarol, asociando hidroxicloroquina como terapia coadyuvante. La paciente presenta mejoría clínica progresiva, con recuperación de la función ventricular y es dada de alta para seguimiento multidisciplinar.

Discusión

El SAFC debe considerarse en todo paciente con SAF conocido que presente disfunción multiorgánica aguda, incluso sin trombosis macrovascular demostrable. Este caso ilustra cómo la microangiopatía trombótica cardíaca puede ser la manifestación predominante, mimetizando una insuficiencia cardíaca aguda de novo. En este escenario, la RM cardíaca resulta esencial para orientar el diagnóstico cuando la coronariografía descarta enfermedad epicárdica.

Por su parte, la favorable evolución de la paciente subraya la eficacia de la denominada triple terapia —anticoagulación, glucocorticoides y recambio plasmático— y la necesidad de un manejo intensivo e individualizado de las complicaciones hemorrágicas, frecuentes en este contexto clínico.

CC-21

SÍNDROME FEBRIL RECURRENTE, MÁS ALLÁ DE UN PROCESO INFECCIOSO

Román Martínez, Marta; Andreo Galera, María; Ros Betancourt, Jesús Alejandro; Villanueva Morcillo, Alejandro; López Durán, Carmen María; Ruda Botia, Ángela; López Gil, Santiago; Gutiérrez Rodero, Félix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La fiebre mediterránea familiar (FMF) constituye la enfermedad autoinflamatoria monogénica más frecuente, asociada a variantes en el gen MEFV, que codifica la proteína pirina. Se caracteriza por episodios recurrentes y autolimitados de inflamación sistémica, generalmente con fiebre y serositis. Aunque el diagnóstico suele ser clínico, las formas atípicas y la ausencia de antecedentes familiares pueden retrasarlo.

Presentamos el caso de un paciente joven con episodios febriles recurrentes inicialmente orientados hacia etiología infecciosa, en el que el estudio de enfermedades autoinflamatorias permitió establecer el diagnóstico.

Caso clínico

Varón de 23 años con antecedentes de faringoamigdalitis de repetición en la infancia e intolerancia a la lactosa que fue derivado a Medicina Interna por síndrome febril recurrente.

Refería en el último año episodios autolimitados de fiebre (hasta 39,5ºC) de 3-4 días de duración asociados a artralgias, astenia, faringitis y dolor abdominal. En un episodio asoció dolor testicular sin clínica urinaria, adenopatías cervicales y dolor mandibular. No refería lesiones cutáneas, contacto con animales, viajes recientes ni antecedentes familiares de enfermedades.

Durante los episodios agudos destacaba elevación de reactantes inflamatorios, PCR (proteína C reactiva), SAA (Sérica A amiloide) y VSG (velocidad de sedimentación globular) con leucocitosis y neutrofilia. Se amplió el estudio de etiología infecciosa y autoinmune sin hallazgos significativos.

Ante la recurrencia de episodios inflamatorios periódicos con fiebre, dolor abdominal, serositis, elevación de reactantes inflamatorios, se sospechó un síndrome autoinflamatorio, con especial consideración hacia la fiebre mediterránea familiar, solicitándose estudio genético e iniciándose tratamiento con colchicina.

En el estudio genético de autoinflamatorias se identificó una variante probablemente patogénica en heterocigosis del gen MEFV, c.2084 A>G p.(Lys695Arg). Se diagnóstica de FMF dado la clínica compatible, elevación de reactantes en episodios, identificación de la variante genética y por los criterios de Eurofever/PINTO. Se incrementó la dosis de colchicina hasta 1,5mg/día con adecuado control sintomático. En caso de no control de la sintomatología se plantea progresar a fármaco anti IL-1.

Discusión

La FMF puede presentar formas clínicas atípicas, especialmente en pacientes portadores de una única variante en MEFV como en este caso, donde la ausencia de antecedentes familiares, la presentación con faringitis o dolor testicular pudo dificultar la orientación diagnóstica poniendo el foco en búsqueda de infección. Así como el dolor abdominal pudo ser atribuido al diagnóstico durante dicho año de intolerancia a la lactosa.

Por ello, ante ausencia de foco infeccioso, recurrencia de episodios febriles autolimitados y manifestaciones clínicas compatibles con inflamación de serosas se debe realizar diagnóstico diferencial con enfermedades autoinflamatorias. La colchicina continúa siendo el tratamiento de primera línea, reduciendo tanto la frecuencia de los brotes como el riesgo de amiloidosis AA. En casos resistentes o intolerantes, los inhibidores de IL-1 constituyen la alternativa terapéutica recomendada.

Conclusiones

La recurrencia de episodios febriles autolimitados con elevación marcada de reactantes y ausencia de foco infeccioso debe hacer sospechar una enfermedad autoinflamatoria.

El reconocimiento precoz de la FMF permite instaurar tratamiento con colchicina y prevenir complicaciones potencialmente graves como la amiloidosis AA.

CC-22

ICTUS RECURRENTES, LIVEDO E INMUNODEFICIENCIA HUMORAL: DIAGNÓSTICO TARDÍO DE DADA2 POR HETEROCIGOSIS COMPUESTA

Pire García, Tatiana; Romero León, Ana Sofía; Díaz Luna, María Mercedes; García Martínez, Elena; Ausín García, Cristina; Barrientos Guerrero, María; Villalba García, María Victoria; Lavilla Olleros, Cristina.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

El déficit de adenosina deaminasa 2 (DADA2) es un error innato de la inmunidad de herencia autosómica recesiva, con manifestaciones vasculares, inflamatorias, hematológicas e inmunológicas. Su reconocimiento precoz es fundamental por el riesgo de eventos vasculares graves y la disponibilidad de tratamientos dirigidos eficaces. Presentamos el caso de una paciente con fenotipo altamente sugestivo desde la infancia, cuyo diagnóstico definitivo requirió integración clínica, funcional y genética.

Caso clínico

Mujer de 48 años con antecedente de encefalopatía aguda con oftalmoplejía y ataxia a los 4 años, livedo reticularis e ictus lacunares recurrentes en 2012 y 2020. Asociaba inmunodeficiencia humoral con déficit persistente de IgM, ausencia de respuesta vacunal específica e infecciones graves de repetición, incluyendo enterocolitis por citomegalovirus con ingreso en unidad de críticos, abscesos cutáneos complejos y diarrea por Clostridioides difficile. Presentaba además esplenomegalia y estudios de autoinmunidad repetidamente negativos.

La combinación de vasculopatía cerebral de inicio precoz, livedo reticularis e inmunodeficiencia humoral motivó la realización de un exoma clínico en 2022, que identificó una variante patogénica en heterocigosis en ADA2, p.Gly47Arg. Aunque el hallazgo era compatible con la sospecha clínica, la ausencia de una segunda variante impedía confirmar una enfermedad bialélica, planteando inicialmente la posibilidad de una portadora sintomática o de una segunda alteración no detectada por el estudio inicial.

Durante un ingreso en Medicina Interna por diarrea por Clostridioides difficile, se solicitó valoración por Enfermedades Autoinflamatorias y se amplió el estudio. La actividad enzimática ADA2 resultó marcadamente disminuida (0,93 U/L), frente a un rango de referencia de 8,48-17,52 U/L. El estudio de extensión no mostró nuevas lesiones vasculares ni signos de vasculitis retiniana. Posteriormente, un exoma completo con análisis de variantes estructurales confirmó la variante conocida e identificó una deleción heterocigota de aproximadamente 1,5 kb que afectaba al exón 6 de ADA2, estableciéndose el diagnóstico definitivo de DADA2 por heterocigosis compuesta.

Se inició tratamiento con adalimumab en pauta de inducción, con 80 mg inicialmente y 40 mg una semana después, seguido de mantenimiento con 40 mg cada dos semanas. La paciente permaneció clínicamente estable durante el seguimiento.

Discusión

La asociación de ictus recurrentes de inicio precoz, livedo reticularis e inmunodeficiencia humoral constituye un fenotipo altamente sugestivo de DADA2. Aunque la identificación inicial de una única variante en ADA2 no confirmaba una enfermedad bialélica, no debía reducir la sospecha clínica.

La actividad ADA2 marcadamente disminuida y la posterior identificación de una deleción estructural confirmaron el diagnóstico. Sin embargo, el aprendizaje principal es que, ante un fenotipo compatible, especialmente con eventos vasculares, debe valorarse precozmente tratamiento anti-TNF mientras se completa el estudio, dado el riesgo de daño vascular irreversible o mortal.

Conclusión

El DADA2 debe considerarse una urgencia diagnóstica y terapéutica cuando existe un fenotipo vascular e inmunológico compatible. La confirmación funcional y genética es esencial, pero no debe retrasar la valoración de tratamiento dirigido en pacientes con alto riesgo de nuevas complicaciones vasculares.

Bibliografía

Zhang B, et al. Treatment and Outcome in Deficiency of Adenosine Deaminase 2: A Literature Review. J Investig Allergol Clin Immunol. 2021;32(1):13-22. DOI:10.18176/jiaci.0748.

CC-23

CUANDO EL CORAZÓN HABLA: PERIMIOCARDITIS INFLAMATORIA COMO AFECTACIÓN INUSUAL EN UN CASO DE ESCLEROSIS SISTÉMICA LIMITADA

Ros Betancourt, Jesus Alejandro[1]; Rodríguez-Pintó, Ignasi[2]; Cervera Segura, Ricard[2]; Espinosa Garriga, Gerard[2]; Hernández-Rodríguez, José[2]; Araujo Loperena, Olga[2]; Solé-González, Eduard[2]; Doltra, Adelina[2].

[1]Hospital General Universitario, Elche; [2]Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

Introducción

La esclerosis sistémica (ES), con una presentación clínica modulada por el subtipo cutáneo y el perfil de autoanticuerpos, no destacaba clásicamente por la afectación cardiaca primaria. Sin embargo, revisiones recientes han revalorado el peso de esta entidad como componente del espectro de la ES —atribuible a inflamación, vasculopatía microvascular y fibrosis— destacando prevalencias de hasta el 30-40% y morbimortalidad notable.

Caso clínico

Mujer de 68 años con ES limitada diagnosticada en 2017 (puffy fingers, telangiectasias digitales, fenómeno de Raynaud, fibrosis pleuroparenquimatosa y ACA positivo), asma e infección por SARS-CoV-2. Presentaba pericarditis recidivante de años de evolución sin etiología filiada en tratamiento con colchicina y corticoides, iniciando seguimiento en 2024.

En diciembre de 2025 ingresa por dolor torácico pericárdico asociando disnea progresiva (NYHA III-IV), constatándose insuficiencia respiratoria, congestión (NT-proBNP 5.278 pg/mL) y elevación de troponina (TnI-us 69,7 ng/L) con ECG mostrando ondas T negativas en V4-V6 sin ascenso del ST. La radiografía y el estudio analítico y de orina no mostraron otros hallazgos.

El ecocardiograma objetivó deterioro no presente en meses antes: FEVI <30%, hipocinesia difusa y disfunción biventricular; con leve empeoramiento restrictivo en pruebas de función respiratoria sin alteración estructural en la TCAR.

El cateterismo cardíaco mostró una lesión del 80% en una rama coronaria secundaria (2ª diagonal) insuficiente para explicar la afectación segentaria con disfunción biventricular difusa, objetivando además componente de disfunción microvascular (IMR 39, CFR conservada de 2,7) en el estudio de microcirculación. La RMC con estrés demostró realce tardío no isquémico subepicárdico inferolateral con realce pericárdico activo y elevación de T2 lateral apoyando la sospecha de perimiocarditis.

El estudio ampliado (perfil autoinmune, proteinograma con electroforesis, orina de 24h, T6MM y seriación de marcadores de daño cardiaco) no sugirió otras etiologías ni desencadenantes.

Interpretado el cuadro como afectación miocárdica primaria por ES, se inició rituximab junto a tratamiento de insuficiencia cardiaca con FEVI reducida eligiendo bisoprolol sobre diltiazem por la disfunción sistólica grave para tratamiento dirigido sobre la disfunción microvascular.

Discusión

La ES debe figurar entre las etiologías del síndrome perimiocárdico, como expresión de afectación cardiaca primaria, incluso en formas limitadas aparentemente estables como en nuestro caso. Su fisiopatología combina vasculopatía microvascular (teoría vascular) e inflamación activa (teoría inflamatoria), capaces de evolucionar a fibrosis establecida.

En nuestro caso la distribución no isquémica del realce, la disfunción microvascular y una lesión epicárdica menor apoyan el origen primario. La elección de rituximab se sustenta en series recientes con adecuada evolución tras inicio de tratamiento.

Conclusiones

La afectación cardiaca primaria por ES puede debutar de forma aguda y grave incluso en formas limitadas aparentemente estables. Un seguimiento estructurado y multidisciplinar que integre clínica, analítica e imagen cardiaca multiparamétrica permite reconocerla precozmente, en una ventana inflamatoria potencialmente reversible, modificando su pronóstico.

CC-24

LESIONES CUTÁNEAS REFRACTARIAS EN DERMATOMIOSITIS, ¿PUEDE SER EL ANIFROLUMAB LA ALTERNATIVA TERAPÉUTICA MÁS EFICAZ?

Rodríguez Galindo, Emma; Alonso Llorente, Elena; Romero León, Ana Sofía; Franco Gutiérrez, Javier; Barrientos Guerrero, María; Ausín García, Cristina; Lavilla Olleros, Cristina; Villalba García, María Victoria.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La dermatomiositis (DM) es una miopatía inflamatoria idiopática caracterizada por manifestaciones cutáneas distintivas y afectación muscular variable. Estas lesiones cutáneas como las pápulas de Gottron o el signo de la ¨V¨ pueden persistir hasta en un 62% de los pacientes pese al control de síntomas miopáticos, condicionando importante deterioro de la calidad de vida.

El tratamiento se basa en glucocorticoides e inmunosupresores convencionales, incluyendo metrotrexato, azatioprina y micofenolato mofetilo (MMF), así como inmunoglobulinas intravenosas y rituximab en casos refractarios. No obstante, algunos pacientes mantienen actividad cutánea persistente pese a múltiples líneas terapéuticas.

Presentamos el caso de dos pacientes con DM con afectación cutánea refractaria que respondieron a anifrolumab.

Caso clínico

La primera paciente es una mujer de 82 años con antecedente de adenocarcinoma de ovario diagnosticado a los 63 años, tratado mediante quimioterapia y radioterapia, en remisión. Consultó en febrero de 2024 por lesiones cutáneas pruriginosas, debilidad escapular y astenia de un mes de evolución. Presentaba CK de 3.386, hallazgos de miositis en resonancia magnética muscular y biopsia compatible con miopatía inflamatoria/inmunomediada. Durante el ingreso, se realizó despistaje neoplásico, con único hallazgo de síndrome mielodisplásico con displasia multilínea de bajo riesgo. Recibió metilprednisolona con posterior tapering a prednisona, MMF, tacrolimús, inmunoglobulinas y rituximab. Al alta, continuó con MMF y tacrolimús y, aunque la clínica miopática mejoró, la afectación cutánea progresó, por lo que se planteó comenzar anifrolumab en noviembre de 2025 (300 mg intravenoso cada 4 semanas). Tras la primera dosis, desaparecieron las lesiones, aunque desarrolló lesión herpética extensa en miembro inferior derecho que retrasó la segunda dosis. Tras cuatro dosis mantiene buen control cutáneo.

La segunda paciente es una mujer de 34 años sin antecedentes de interés que debutó en agosto de 2020 con pérdida ponderal, lesiones cutáneas pruriginosas y edema facial. Analíticamente, destacaba rabdomiólisis con CK de 8000 y anticuerpos anti-Mi-2 positivos. Recibió metilprednisolona con posterior tapering a prednisona e inmunoglobulinas. Se fue de alta con MMF y tacrolimús, con adecuado control clínico. En noviembre de 2025, presentó empeoramiento dermatológico, iniciándose anifrolumab. Tras la primera administración, experimentó mejoría franca de la clínica cutánea. Recibió otras dos administraciones adicionales, sin incidencias, sustituyéndose por azatioprina en marzo de 2026 por gestación en curso.

Discusión

El anifrolumab es un anticuerpo monoclonal humano IgG1 kappa dirigido contra la subunidad 1 del receptor de IFN I (IFNAR1) financiado en España para el tratamiento del lupus eritematoso sistémico (LES) moderado-grave. El IFN desempeña un papel central en la patogenia de LES y DM, constituyendo una diana terapéutica eficaz los fármacos involucrados en esta vía. Pese a que el uso de anifrolumab en DM constituye una indicación fuera de ficha técnica, diversos casos clínicos y series observacionales han demostrado mejorías significativas de la afectación cutánea refractaria, con reducción de la actividad inflamatoria y de los requerimientos de glucocorticoides.

Conclusiones

La mejor comprensión de las vías inflamatorias implicadas en la DM está favoreciendo el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. Anifrolumab podría constituir una alternativa prometedora en pacientes con afectación cutánea refractaria a tratamientos convencionales.

CC-25

CUANDO EL OJO HABLA PRIMERO: UVEÍTIS BILATERAL COMO DEBUT DE ENFERMEDAD DE BEHÇET

Ros Betancourt, Jesus Alejandro; Aguilar-Falomir, Jose; Bardellini Ortiz, Miguel Alejandro; Andreo Galera, María; Román Martínez, Marta; Quiles Recuenco, Ana; López Gil, Santiago; Gutiérrez Rodero, Felix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La uveítis constituye una de las principales manifestaciones extraarticulares de las enfermedades inflamatorias sistémicas y hasta el 50% de los casos pueden asociarse a una patología subyacente. La enfermedad de Behçet es una vasculitis multisistémica que clásicamente cursa con aftosis oral y genital recurrente, lesiones cutáneas y afectación ocular. Sin embargo, la inflamación ocular puede preceder durante años a otras manifestaciones clínicas e incluso constituir la forma de presentación inicial, dificultando el diagnóstico precoz.

Caso clínico

Varón de 20 años con antecedente de papilitis bilateral autolimitada en 2021 tras vacunación por SARS- CoV-2 en 2021. Consultó por disminución progresiva de la agudeza visual, objetivandose una uveítis intermedia y posterior bilateral, motivo por el que ingresó en Medicina Interna para estudio etiológico.

Se realizó un amplio despistaje de causas infecciosas, autoinmunes e inflamatorias. La radiografía de tórax fue normal. El estudio inmunológico mostró ANA, anti-ADN, ENA, ANCA, complemento, FR, ECA y HLA-B27 negativos. Ante la ausencia de hallazgos concluyentes se amplió el estudio, objetivandose positividad para HLA-B51.

La combinación de uveítis bilateral grave en un varón joven procedente de área mediterránea, la exclusión de diagnósticos alternativos y la positividad para HLA-B51 orientaron hacia una enfermedad de Behçet de predominio ocular en fase inicial.

Se inició tratamiento con corticoides sistémicos, añadiéndose posteriormente micofenolato de mofetilo (1 g cada 12 horas) y adalimumab (40 mg cada 15 días), con respuesta clínica favorable. Durante el seguimiento presentó recuperación funcional visual, sin recurrencias oculares y sin desarrollo de otras manifestaciones sistémicas características de la enfermedad.

Discusión

La afectación ocular aparece hasta en el 70% de los pacientes con enfermedad de Behçet y constituye una de sus manifestaciones más graves por el riesgo de pérdida visual irreversible. Aunque las úlceras orales recurrentes suelen ser el signo inicial más frecuente, la uveítis puede preceder al resto de manifestaciones clínicas y representar un auténtico reto diagnóstico.

Nuestro caso pone de manifiesto la importancia de considerar la enfermedad de Behçet en varones jóvenes con uveítis bilateral tras excluir causas infecciosas, sarcoidosis y otras enfermedades inmunomediadas. El HLA-B51, aunque no es diagnóstico, constituye el principal factor genético de susceptibilidad y aporta valor en contextos clínicos compatibles.

Conclusiones

La uveítis bilateral puede constituir la manifestación inicial e incluso aislada de la enfermedad de Behçet. Ante una uveítis de etiología no filiada en un paciente joven, la sospecha clínica y el estudio sistemático son fundamentales para establecer un diagnóstico precoz. El inicio temprano de tratamiento inmunosupresor puede mejorar significativamente el pronóstico visual y prevenir secuelas irreversibles.

CC-26

HIPOFIBRINOGENEMIA SEVERA ASOCIADA A TOCILIZUMAB EN ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES: ENTRE LA INFLAMACIÓN, LA COAGULACIÓN Y LA TROMBOSIS

Ávila Royón, Daniel; Cívico Ortega, Jesús Antonio; Arderíus Junco, César Antonio; Ramos Burgos, Miriam; Arnedo Díez De Los Ríos, Rocío.

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Introducción

Tocilizumab (TCZ), anticuerpo monoclonal humanizado frente al receptor de interleucina-6, constituye una opción terapéutica consolidada en la arteritis de células gigantes (ACG) por su efecto ahorrador de glucocorticoides. Al interferir con la señalización mediada por IL-6, puede reducir la síntesis hepática de reactantes de fase aguda, incluido el fibrinógeno. La hipofibrinogenemia inducida por TCZ es un efecto adverso cada vez más reconocido, de frecuencia variable en las series publicadas y con manejo no estandarizado.

Caso clínico

Varón de 74 años con hipertensión arterial, EPOC leve y tabaquismo activo, que consultó en diciembre de 2023 por deterioro del estado general, cefalea occipital, cervicalgia, hiporexia, pérdida ponderal subjetiva y sensación distérmica. La analítica evidenció elevación persistente de reactantes de fase aguda, con proteína C reactiva (PCR) de hasta 186 mg/L y ferritina de 965 ng/mL, con hemograma, coagulación, función renal y hepática sin alteraciones. El estudio microbiológico, inmunológico, del líquido cefalorraquídeo y el TC toracoabdominal fueron negativos.

Ante la persistencia del síndrome inflamatorio, el PET-TC de febrero de 2024 evidenció hipermetabolismo arterial difuso grado 3 en carótidas, subclavias, aorta torácica y abdominal, vasos ilíacos y femorales, compatible con vasculitis de grandes vasos. Se inició metilprednisolona en bolos y posterior prednisona oral, con descenso de PCR de 127 a 10 mg/L. Posteriormente, la biopsia de arteria temporal confirmó inflamación crónica linfocitaria con pérdida focal de fibras elásticas, compatible con ACG; en abril de 2024 se indicó TCZ subcutáneo 162 mg semanal.

En septiembre de 2024 ingresó por fracturas-aplastamiento vertebrales D11-D12 y L3 en contexto de corticoterapia prolongada, con importante limitación funcional. En octubre consultó por dolor, tumefacción y empastamiento de miembro inferior izquierdo. La analítica mostró dímero-D de 4.868 ng/mL e hipofibrinogenemia severa, con fibrinógeno coagulativo de 75 mg/dL, manteniéndose el resto de parámetros de coagulación sin alteraciones. La ecografía-Doppler confirmó trombosis venosa profunda (TVP) femoropoplítea y gemelar izquierda. El estudio de anticuerpos antifosfolipídicos y trombofilia hereditaria fue negativo.

Se suspendió TCZ y se inició anticoagulación con heparina de bajo peso molecular. Como alternativa para la ACG se introdujo metotrexato 10 mg semanal con ácido fólico, manteniendo prednisona a dosis bajas. Tras la normalización del fibrinógeno en febrero de 2025, se sustituyó la heparina por dabigatrán.

Discusión

El caso ilustra un efecto adverso poco reconocido del bloqueo de IL-6. La relación causal entre TCZ e hipofibrinogenemia se apoya en la secuencia temporal, ausencia de hepatopatía, coagulación intravascular diseminada o síndrome antifosfolipídico, y normalización tras retirar el fármaco. La coexistencia de hipofibrinogenemia severa y trombosis venosa no implica causalidad entre ambas: la TVP fue probablemente favorecida por inmovilización, edad, inflamación sistémica, glucocorticoides y vasculopatía subyacente, mientras que el fibrinógeno bajo condicionó el riesgo hemorrágico y la estrategia anticoagulante.

Conclusiones

La hipofibrinogenemia inducida por TCZ debe considerarse en pacientes tratados con bloqueo de IL-6, especialmente ante sangrado, procedimientos invasivos, anticoagulación o eventos trombohemorrágicos. La determinación basal del fibrinógeno y su monitorización periódica podrían facilitar la detección precoz e individualizar de forma más segura las decisiones terapéuticas.

CC-27

LUPUS PARECE, PA MÍ QUE NO ES

Porto Fuentes, Óscar; López Mato, Pablo; Raad Verea, Fátima; Peña Benítez, Daniel; González Vázquez, Elvira.
Complexo Hospitalario Universitario de Ourense, Ourense.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad sistémica inmunomediada cuya presentación puede ser muy heterogénea. El diagnóstico requiere una evaluación clínica y serológica rigurosa, procurando descartar entidades imitadoras como infecciones, neoplasias, trastornos hematológicos u otras enfermedades inmunomediadas. En este sentido, el debut de LES a edad precoz debe hacernos sospechar una enfermedad autoinflamatoria, especialmente ante un curso evolutivo atípico. Presentamos el caso de una paciente etiquetada de LES desde la infancia, que décadas después fue diagnosticada de un trastorno autoinflamatorio monogénico.

Caso clínico

Se trata de una mujer de 44 años, con vida activa y cognitivamente íntegra, que es derivada a nuestra Unidad para seguimiento de LES diagnosticado a los 11 años. La historia clínica comenzó a los 7 meses del nacimiento, cuando se documentó retraso del crecimiento y citopenias sanguíneas (trombopenia y leucopenia con neutropenia moderada), asociando asma bronquial y epistaxis intermitente. Con 7 años, consultó por artralgias inflamatorias, realizándose una analítica con perfil inmunológico en la que destacaba: ANA+ (1:640), anti-DNAds+, anemia hemolítica Coombs directo+ y triple positividad de AAF. Ante la sospecha de LES, recibió prednisona y ciclosporina, precisando posteriormente ciclos de metotrexate y ciclofosfamida por recidivas de la pancitopenia. A lo largo de la adolescencia, presentó episodios de uveítis anterior, conjuntivitis y diarreas por Campylobacter jejuni. Se mantuvo estable en la edad adulta con esterioides a dosis bajas, presentando a los 45 años un brote corticodependiente de artralgias, hepatoesplenomegalia, pseudotumor inflamatorio ocular y epistaxis. Ante la sospecha de un trastorno autoinflamatorio se solicitó un panel genético que identificó una variante patogénica en heterocigosis en PSTPIP1 (E250K). Se solicitaron niveles séricos de calprotectina y zinc que resultaron elevados, por lo que se estableció el diagnóstico de síndrome PAMI y se inició anakinra, logrando una mejoría clínica y analítica notable. Ante la persistencia de neutropenia y elevación de VSG y SAA-1, se ensayó canakinumab, pendiente de evaluar su eficacia a largo plazo.

Discusión

Este caso ilustra la importancia de reevaluar el diagnóstico de enfermedades inmunomediadas con manifestaciones inusuales o refractarias. Cada vez hay más evidencia de que en el LES existe una desregulación de la inmunidad innata, por lo que es posible que algunos pacientes presenten en realidad otra enfermedad autoinflamatoria. Es conocido que los criterios clasificatorios ACR/EULAR 2019 no deben ser empleados como herramienta diagnóstica, ya que otras enfermedades inmunomediadas pueden presentar una puntuación elevada (23 puntos en nuestra paciente). El síndrome PAMI es un trastorno autoinflamatorio causado por variantes patogénicas en el gen PSTPIP1, implicado en la organización del citoesqueleto y producción de IL-1. Se caracteriza por un estado inflamatorio crónico con manifestaciones osteoarticulares, retraso de crecimiento, citopenias, diátesis hemorrágica, hepatoesplenomegalia, linfadenopatía, diarrea crónica, entre otras. El tratamiento de elección son los anti-IL1, con eventual necesidad de trasplante de precursores hematopoyéticos.

Conclusiones

El síndrome PAMI es un trastorno autoinflamatorio monogénico que puede manifestarse con un cuadro lupus-like. Es crucial reevaluar el diagnóstico de LES en aquellos pacientes que presenten un curso evolutivo tórpido, ya que podrían esconder otros trastornos inmunomediados con distintas dianas terapéuticas.

CC-28

DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE COMO MANIFESTACIÓN DE UNA POSIBLE VASCULITIS DE PEQUEÑO VASO EN UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DEL ESPECTRO DE ESCLEROSIS SISTÉMICA TEMPRANA

Rueda Cala, Darling Vanessa; Sánchez Latasa, Pilar; Sánchez Villoria, Juan Antonio; López Quinto, Francisco Javier; Ramiro Martin, Elena; Salcedo Martin, Leticia; Montero, Pablo; Marcos Martín, Miguel.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

La afectación gastrointestinal en la esclerosis sistémica es frecuente y se relaciona principalmente con dismotilidad y sobrecrecimiento bacteriano intestinal. Sin embargo, la presencia de dolor abdominal persistente asociado a síndrome inflamatorio sistémico obliga a considerar diagnósticos alternativos, incluyendo vasculitis asociada a conectivopatías. Se presenta un caso de dolor abdominal crónico en paciente con enfermedad del espectro de esclerosis sistémica precoz en el que la evolución clínica y la respuesta a inmunosupresión sugirieron un probable proceso vasculítico, actualmente en estudio histológico.

Caso clínico

Varón de 71 años, fumador activo, remitido por dolor abdominal de un año de evolución asociado a pérdida ponderal, astenia e hiporexia, ademas de fenómeno de Raynaud y fotosensibilidad. Se realiza estudio completo (gastroscopia, colonoscopia y TC toracoabdominopélvico) que no mostró hallazgos que justificaran la clínica, salvo resección de un adenoma tubular de colon. De forma incidental se objetivó enfisema pulmonar y trombo mural en el origen de la arteria subclavia izquierda.

En la analítica destacaba elevación persistente de reactantes de fase aguda y microhematuria. El estudio inmunológico mostró ANA 1/1280 con patrón nucleolar y anticuerpos anti-Ro positivos. La capilaroscopia evidenció patrón esclerodermiforme activo, estableciéndose diagnóstico de enfermedad del espectro de esclerosis sistémica precoz con vasculopatía asociada.

Inicialmente se planteó sobrecrecimiento bacteriano intestinal, indicándose tratamiento con rifaximina sin respuesta clínica dado por persistencia de dolor abdominal, difuso, de predominio nocturno, no relacionado con ingesta ni tránsito intestinal. En la exploración destacaban esclerosis cutánea incipiente, telangiectasias y dolor la palpación difusa del abdomen sin peritonismo ni organomelias ni masas palpables. Ante la persistencia del cuadro, la elevación mantenida de reactantes inflamatorios y la microhematuria, se planteó vasculitis de pequeño vaso asociada a conectivopatía como diagnóstico principal. Se inició tratamiento con bolos de metilprednisolona intravenosa seguidos de prednisona oral, con mejoría clínica significativa y descenso de reactantes de fase aguda.

Posteriormente se introdujo azatioprina, suspendida por intolerancia digestiva, y se inició metotrexato con adecuada respuesta clínica. La persistencia de microhematuria glomerular motivó ampliación del estudio con exploración endoscópica respiratoria sin hallazgos relevantes y realización de biopsia renal, actualmente pendiente de resultado.

Discusión

La clínica gastrointestinal en la esclerosis sistémica suele atribuirse a alteraciones de la motilidad o sobrecrecimiento bacteriano. No obstante, la falta de respuesta a tratamiento empírico, junto con síndrome inflamatorio persistente, microhematuria y respuesta clara a glucocorticoides, hace improbable una afectación digestiva funcional aislada.

La vasculitis asociada a conectivopatías es infrecuente en el espectro de la esclerosis sistémica, pero debe sospecharse ante manifestaciones sistémicas atípicas, especialmente cuando existe compromiso multiorgánico y respuesta a inmunosupresión. La microhematuria sugiere posible afectación renal de pequeño vaso, aún pendiente de estudio histológico.

Conclusión

El dolor abdominal persistente en pacientes con esclerosis sistémica requiere un enfoque diagnóstico amplio. La presencia de síndrome inflamatorio, hallazgos urinarios y respuesta a inmunosupresión debe hacer considerar vasculitis asociada. Este caso subraya la importancia de reevaluar el diagnóstico ante evolución clínica atípica y la necesidad de confirmación histológica para caracterización definitiva.

CC-29

TRES CARAS DEL SÍNDROME DE VEXAS, DISTINTOS FENOTIPOS DE UNA MISMA ENFERMEDAD

Junco Dopico, Covadonga; Sánchez Villoria, Juan Antonio; Sánchez Latasa, Pilar; Lopez Quinto, Francisco Javier; Rueda Cala, Vanessa; Cubino Boveda, Noelia.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

El síndrome VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria sistémica de origen somático causada por mutaciones adquiridas en el gen UBA1. Presenta una marcada heterogeneidad clínica. Presentamos tres pacientes con mutaciones en UBA1 y fenotipos claramente diferenciados, ilustrando el amplio espectro clínico de esta entidad.

Casos clínicos

Caso 1. Fenotipo hematológico predominante. Varón de 92 años en seguimiento por pancitopenia y anemia macrocítica inicialmente atribuida a enfermedad renal crónica y posible síndrome mielodisplásico (SMD). Presentaba elevación persistente de reactantes de fase aguda y ferritina. Durante el estudio desarrolló un episodio aislado de monoartritis de rodilla y lesiones cutáneas violáceas descamativas en extremidades inferiores y tronco, con resolución completa tras bajas dosis de prednisona. La biopsia de médula ósea confirmó mutación UBA1 exon 3, compatible con síndrome VEXAS. Actualmente permanece estable con prednisona 7,5 mg/día, sin fiebre ni clínica sistémica.

Caso 2. Fenotipo inicial cutáneo-ocular. Varón de 59 años que inicialmente presentó nódulos subcutáneos migratorios en extremidades y cuero cabelludo, edema orbitario recurrente catalogado primeramente como epiescleritis/celulitis orbitaria y episodio de orquiepididimitis no infecciosa. Asociaba anemia macrocítica y elevación de reactantes inflamatorios, sin artritis ni policondritis. El estudio demostró paniculitis septal, serositis y síndrome febril recurrente, confirmándose posteriormente la mutación en UBA1. La evolución inicial requirió glucocorticoides, tocilizumab y posteriormente ruxolitinib, con adecuado control de la actividad inflamatoria y desaparición de las manifestaciones cutáneo-oculares. Sin embargo, el paciente desarrolló progresivamente pancitopenia y expansión clonal a pesar del control inflamatorio y del tratamiento con inhibidores JAK. Ante la persistencia de hematopoyesis clonal y aunque se descartó SMD, tras nueva biopsia ósea, se decidió iniciar tratamiento con azacitidina.

Caso 3. Fenotipo autoinflamatorio sistémico. Varón de 80 años ingresado por síndrome constitucional, fiebre recurrente y lesiones cutáneas migratorias inflamatorias. El estudio etiológico descartó infección, neoplasia y enfermedad autoinmune sistémica. Presentaba elevación marcada de reactantes inflamatorios (VSG 140 mm/h, PCR 26 mg/dL, ferritina 1500 ng/mL) y excelente respuesta a bolos de metilprednisolona. El estudio genético confirmó la mutación c.121A>G; p.Met41Val en UBA1, sin evidencia de SMD asociado. Posteriormente inició tratamiento con tocilizumab, logrando remisión clínica mantenida y retirada progresiva de glucocorticoides, persistiendo únicamente episodios cutáneos leves intercurrentes.

Discusión

Estos tres casos reflejan la heterogeneidad del síndrome VEXAS, desde formas predominantemente hematológicas con escasa expresión inflamatoria hasta cuadros autoinflamatorios sistémicos. Esta variabilidad apoya la consideración del VEXAS como un espectro clínico más que como una entidad uniforme, en el que distintos órganos diana predominan sobre un sustrato común de hematopoyesis clonal e inflamación sistémica secundaria a mutaciones somáticas en UBA1. La presencia de anemia macrocítica y elevación persistente de reactantes de fase aguda constituye un elemento común y debe motivar la sospecha diagnóstica.

Conclusiones

El síndrome VEXAS presenta una marcada heterogeneidad clínica, incluyendo fenotipos predominantemente hematológicos, cutáneo-oculares o autoinflamatorios sistémicos.

Los fenotipos clínicos pueden evolucionar en el curso de la enfermedad y el reconocimiento precoz de los distintos patrones permitiría reducir el retraso diagnóstico y facilitar estrategias terapéuticas individualizadas.

La anemia macrocítica y la elevación persistente de reactantes inflamatorios constituyen hallazgos comunes y deben motivar la sospecha diagnóstica.

CC-30

LESIONES ISQUÉMICAS ACRALES EN PACIENTE FUMADOR: UN RETO DIAGNÓSTICO MÁS ALLÁ DE LA PRIMERA IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA

Ugena García, Alicia; Rojas Cabellos, Lucía; Gómez García-Consuegra, Adrián; García Arévalo, Harol Felipe; Berruga Pérez, Pilar; Martínez Hernández, Lorena; González Cegarra, Cristina; Portilla Ríos, Sergio Andrés.

Hospital Universitario de Cuenca, Cuenca.

Introducción

La evaluación de la isquemia acral en el paciente fumador supone un reto diagnóstico, especialmente cuando los hallazgos clínicos y radiológicos sugieren tromboangeítis obliterante (TAO). Sin embargo, la ausencia de pruebas confirmatorias específicas y la existencia de otras vasculopatías distales con manifestaciones similares obligan a un diagnóstico diferencial amplio. Presentamos el caso de un paciente fumador con lesiones isquémicas acrales en el que distintos hallazgos clínicos e inmunológicos motivaron la revisión de la hipótesis diagnóstica inicial.

Caso clínico

Varón de 64 años, fumador activo, con antecedentes de hipertensión arterial, dislipemia e isquemia aguda en miembro inferior derecho que, pese a revascularización precoz, requirió amputación infracondílea. El episodio se atribuyó inicialmente a enfermedad aterosclerótica por la presencia de placas en las pruebas de imagen.

Ingresa en Medicina Interna por lesiones necróticas periungueales con áreas de gangrena seca distal en varios dedos de ambas manos, asociadas a dolor intenso. En la anamnesis dirigida refiere clínica compatible con fenómeno de Raynaud de varios meses de evolución. Se realiza angio-TC que muestra estenosis no solo en territorios con ateromatosis, sino también en segmentos arteriales sin evidencia de placa, hallazgo difícil de explicar exclusivamente por enfermedad aterosclerótica.

La combinación de tabaquismo intenso, afectación distal y hallazgos angiográficos sugestivos de vasculopatía no aterosclerótica planteó inicialmente TAO como diagnóstico probable. No obstante, la edad del paciente, los factores de riesgo cardiovascular y algunos elementos discordantes obligaron a ampliar el diagnóstico diferencial. El estudio de autoinmunidad mostró ANA positivos a títulos elevados (> 1/1280), sin anticuerpos específicos asociados a enfermedad autoinmune sistémica definida. Asimismo, durante el estudio etiológico se identificaron nódulos pulmonares que, tras PET-TAC, fueron altamente sugestivos de neoplasia pulmonar activa.

La integración de los hallazgos clínicos, angiográficos e inmunológicos permitió replantear el diagnóstico, orientando el cuadro hacia una vasculopatía acral no aterosclerótica en posible contexto paraneoplásico, sin poder descartar completamente TAO ni etiología autoinmune. Ante la ausencia de opciones de revascularización se inició tratamiento con alprostadilo intravenoso, antiagregación, vasodilatadores y analgesia, logrando estabilización clínica y permitiendo seguimiento ambulatorio junto con abstinencia tabáquica estricta.

Discusión

La TAO sigue siendo un diagnóstico de exclusión. La presencia de tabaquismo intenso y afectación distal no debe limitar el diagnóstico diferencial. En pacientes con datos discordantes como edad avanzada, fenómeno de Raynaud o hallazgos inmunológicos relevantes, es fundamental ampliar el estudio e incluir enfermedades autoinmunes y vasculopatías paraneoplásicas.

Conclusiones

Este caso subraya la importancia de integrar de forma global los hallazgos clínicos, analíticos y radiológicos, evitando el cierre diagnóstico prematuro ante cuadros sugestivos de TAO. En la práctica clínica, la isquemia acral en pacientes fumadores no debe interpretarse de manera automática como TAO: debe considerarse un espectro más amplio de etiologías potencialmente graves, incluidas las autoinmunes y paraneoplásicas. Solo un enfoque diagnóstico abierto y sistemático permite evitar errores de atribución y optimizar el manejo del paciente.

CC-31

FENOTIPO MKD-LIKE CON VARIANTE MONOALÉLICA P.ILE268THR EN MVK Y RESPUESTA COMPLETA A ANAKINRA

García Guadix, Daniel; Pire García, Tatiana; García Martínez, Elena; Durán García, Esther; Barrientos Guerrero, María; Villalba García, María Victoria; Ausín García, Cristina; Lavilla Olleros, Cristina.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La deficiencia de mevalonato quinasa (MKD), clásicamente denominada síndrome de hiper-IgD, es una enfermedad autoinflamatoria monogénica autosómica recesiva incluida dentro de las fiebres periódicas hereditarias. Se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre e inflamación sistémica, con expresión clínica heterogénea. El diagnóstico definitivo requiere la identificación de variantes patogénicas bialélicas en MVK o, en casos seleccionados, apoyo funcional compatible.

Caso clínico

Mujer de 27 años con antecedentes de comunicación interventricular intervenida en la infancia, amenorrea secundaria por fallo ovárico primario e infecciones urinarias y respiratorias de repetición. Refería episodios febriles recurrentes de 2-7 días de duración desde los 3 años, asociados a úlceras orales, artritis de rodillas autolimitada con AINEs, dolor abdominal difuso, cefaleas sin datos de alarma, astenia persistente, infecciones leves-moderadas de repetición y reacciones cutáneas vacunales. Durante los brotes presentaba elevación de PCR hasta 11,9 mg/dL y de amiloide sérico A hasta 9,66 mg/L, con normalización intercrítica. El AIDAI basal era de 153.

Ante la sospecha de síndrome autoinflamatorio, se inició tratamiento empírico con colchicina 0,5 mg/24 h y AINEs, y se solicitó un panel genético de 200 genes relacionados con enfermedades autoinflamatorias. El estudio identificó una variante patogénica en heterocigosis en MVK, c.803T>C; p.Ile268Thr, previamente descrita en pacientes con MKD/HIDS en homocigosis o heterocigosis compuesta. Posteriormente se amplió el estudio mediante exoma completo, sin detectarse otras variantes patogénicas. Por tanto, aunque la variante identificada era patogénica, la presencia de un único alelo afectado no permitía confirmar genéticamente una MKD clásica.

En diciembre de 2025, por persistencia de actividad clínica, se inició anakinra 100 mg/día, con mejoría rápida y remisión completa de la sintomatología, alcanzando un AIDAI de 0 y ausencia de nuevos brotes.

Discusión

El caso plantea un reto de correlación genotipo-fenotipo. La clínica de fiebre recurrente desde la infancia, aftosis oral, artritis, dolor abdominal, cefalea, astenia e inflamación durante los brotes es compatible con una fiebre periódica autoinflamatoria y comparte rasgos con MKD/HIDS. Sin embargo, la identificación de una única variante heterocigota en MVK limita la confirmación diagnóstica, dado que la MKD clásica requiere afectación bialélica.

La variante p.Ile268Thr está clasificada como patogénica y descrita en pacientes con MKD, habitualmente en homocigosis o heterocigosis compuesta. En esta paciente, la ausencia de una segunda variante obliga a interpretar el hallazgo con prudencia y a plantear un fenotipo MKD-like o una enfermedad autoinflamatoria no filiada en la que la variante heterocigota en MVK podría actuar como factor contribuyente.

La respuesta completa a anakinra resulta especialmente relevante, ya que aporta apoyo clínico indirecto a la implicación de la vía IL-1 y da solidez a la posible relevancia funcional de la variante identificada. Aunque la respuesta terapéutica no confirma por sí sola el diagnóstico genético, sí refuerza la sospecha de un mecanismo autoinflamatorio subyacente relacionado con MVK.

Conclusión

Una única variante patogénica en MVK no confirma una MKD clásica, pero en un fenotipo compatible la respuesta completa a anakinra apoya un mecanismo autoinflamatorio mediado por IL-1 y sugiere una posible implicación funcional de la variante identificada.

CC-32

ASMA GRAVE EOSINOFÍLICA Y PARAPARESIA ESPÁSTICA PROGRESIVA DE ETIOLOGÍA NO FILIADA: DESAFÍO DIAGNÓSTICO EN EL SOLAPAMIENTO ENTRE FENOTIPO TIPO 2 INFLAMATORIO Y PATOLOGÍA NEUROLÓGICA CENTRAL

Rueda Cala, Darling Vanessa; López Quinto, Francisco Javier; Sánchez Latasa, Pilar; Sánchez Villoria, Juan Antonio; Salcedo Martín, Leticia; Junco Dopico, Covadonga; Ramiro Martín, Elena; Marcos Martín, Miguel.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

El solapamiento entre fenotipos inflamatorios tipo 2 (asma eosinofílica, poliposis nasosinusal y eosinofilia periférica) y las vasculitis asociadas a ANCA supone un reto diagnóstico, especialmente cuando aparecen manifestaciones neurológicas atípicas. La granulomatosis eosinofílica con poliangitis (GEPA) puede asociarse a asma y eosinofilia, mientras que la granulomatosis con poliangitis (GPA) suele relacionarse con ANCA PR3 y afectación sistémica multiorgánica. Sin embargo, la afectación aislada del sistema nervioso central en forma de síndrome piramidal progresivo es excepcional en ambas entidades. Se presenta el caso de una paciente con asma eosinofílica grave que desarrolla una paraparesia espástica progresiva sin correlato estructural ni etiología definida tras estudio exhaustivo.

Caso clínico

Mujer de 56 años con asma grave desde 2009, fenotipo eosinofílico-alérgico, rinitis crónica, anosmia y poliposis nasosinusal. Presenta eosinofilia periférica (hasta 2240/µL) e IgE elevada (654 UI/mL), con polisensibilización ambiental. Las pruebas funcionales muestran obstrucción severa con atrapamiento aéreo y DLCO reducida, sin enfermedad intersticial en TC. Recibió omalizumab con respuesta inicial, seguida de pérdida de control, actualmente en tratamiento con mepolizumab con estabilidad respiratoria.

Desde 2020 inicia clínica neurológica progresiva de alteración de la marcha, caídas, debilidad en miembros inferiores, parestesias, diplopía intermitente, disfagia leve y disfunción esfinteriana nocturna. A la exploración destaca síndrome piramidal con hiperreflexia generalizada, clonus aquíleo bilateral, signo de Hoffmann positivo y marcha espástica, sin neuropatía periférica.

La resonancia magnética cerebral y medular (2023–2024) no muestra lesiones estructurales. Se identifica discopatía lumbar L5 no explicativa. El estudio genético para paraparesias espásticas hereditarias y exoma dirigido es negativo. El panel onconeuronal es normal. Destaca positividad débil para PR3-ANCA en 2016 y reaparición en 2026, sin correlato sistémico. La evaluación multidisciplinar no evidencia vasculitis activa ni criterios de inmunosupresión escalada.

Discusión

El caso plantea un diagnóstico diferencial complejo entre fenotipo tipo 2 inflamatorio y síndrome piramidal progresivo sin causa estructural. Aunque la clínica respiratoria sugiere GEPA, la ausencia de neuropatía periférica, afectación renal u otros criterios sistémicos lo limita. La positividad intermitente de PR3-ANCA sugiere GPA, pero la ausencia de afectación ORL destructiva, renal o sistémica lo hace improbable. La afectación aislada del sistema nervioso central es rara en ambas entidades.

El cuadro neurológico corresponde a paraparesia espástica progresiva de etiología no filiada tras descartar causas estructurales, genéticas, paraneoplásicas e inflamatorias. La normalidad de neuroimagen pese a progresión sugiere paraparesias espásticas hereditarias seronegativas o procesos neurodegenerativos de motoneurona superior. Persiste la duda de si existe un mecanismo inmunomediado común o coexistencia independiente de procesos.

Conclusiones

Este caso ilustra la complejidad diagnóstica del solapamiento entre inflamación tipo 2 y síndromes neurológicos progresivos. A pesar del fenotipo eosinofílico compatible con enfermedad sistémica, no se cumplen criterios para GEPA o GPA con afectación neurológica. El cuadro neurológico se mantiene como paraparesia espástica crónica idiopática tras estudio exhaustivo. Se subraya la importancia del seguimiento longitudinal y la reevaluación periódica en contextos de solapamiento inmunoneurológico, especialmente ante la posible aparición de nuevos hallazgos clínicos o inmunológicos que permitan redefinir el diagnóstico.

CC-33

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO CON AFECTACIÓN ABDOMINAL

Llorente Tovar, Javier; Petit, Elisa; Bernal Palacios, Marina; Del Palacio Tamarit, Marta; Lage Estebañez, Fernando Vicente; Tornero Romero, Fernando; Cantero Del Olmo, Lara.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción

El síndrome hipereosinofílico (SHE) se define por una eosinofilia en sangre periférica >1,5×10⁹/L asociada a daño tisular en ausencia de una causa secundaria que lo justifique. La afectación gastrointestinal está presente en aproximadamente el 38% de los casos siendo la forma peritoneal con ascitis una manifestación infrecuente que supone un importante reto diagnóstico.

Caso clínico

Varón de 24 años, sin hábitos tóxicos ni tratamiento habitual, con antecedente de alergia al huevo y pescado desensibilizado en la infancia que consulta por dolor epigástrico intenso, distensión abdominal y vómitos de 20 días de evolución. El paciente no refiere viajes al extranjero recientes ni visitas al campo o contacto con animales. En sucesivas visitas a Urgencias se objetivó elevación progresiva de reactantes de fase aguda y leve eosinofilia periférica, sin otros datos de alarma.

Se realizó ecografía abdominal ambulatoria que mostró ascitis, por lo que fue derivado para completar estudio. En la exploración física únicamente se evidenciaban signos de ascitis, sin otros hallazgos de interés. En el TAC abdominal describían líquido libre, implantes peritoneales, colecciones perigástricas y signos de colitis, planteándose como diagnóstico diferencial inicial tuberculosis peritoneal, carcinomatosis de primario desconocido o neoplasias peritoneales primarias.

La paracentesis diagnóstica reveló una ascitis exudativa con predominio de polimorfonucleares, con adenosina desaminasa negativa y el gradiente seroascítico de albúmina <1,1g/dL. Durante el ingreso se objetivó un aumento marcado de eosinófilos en sangre, alcanzando 2,9×10³/µL y de la proteína C reactiva, además de una IgE elevada.

Se descartaron causas infecciosas, especialmente parasitarias, mediante serología de Strongyloides stercoralis en sangre, PCR de parásitos en heces y líquido ascítico. También los ANCAS, ANAS e IgG4 fueron negativos. Así mismo, la vitamina B12, el proteinograma y frotis sanguíneo resultaron normales. Las exploraciones endoscópicas digestivas descartaron neoplasia gastrointestinal y la anatomía patológica de las muestras recogidas no mostraban eosinófilos.

Ante el empeoramiento clínico, con rápida reproducción de la ascitis a pesar de paracentesis evacuadora y la ausencia de diagnóstico definitivo se realizó laparoscopia diagnóstica cuyos hallazgos histológicos mostraron infiltrado inflamatorio peritoneal con predominio de eosinófilos maduros, sin granulomas ni parásitos. Además, el inmunofenotipo del líquido ascítico presentaba un 30% de eosinófilos. El estudio de médula ósea y el análisis molecular (incluyendo PDGFRA/FIP1L1) descartaron etiología clonal.

Ante la sospecha de SHE idiopático se inició tratamiento con tres bolos de metilprednisolona intravenosa. Aunque se valoró el uso de mepolizumab, no fue necesario debido a la rápida mejoría clínica, analítica y radiológica, continuándose posteriormente con pauta descendente de prednisona oral.

Discusión

La exclusión de causas secundarias y clonales permitió establecer el diagnóstico de SHE idiopático. La presentación como ascitis eosinofílica aislada con infiltración peritoneal es infrecuente y puede simular procesos infecciosos o neoplásicos, retrasando el diagnóstico. La excelente respuesta al tratamiento con corticoides apoyó el diagnóstico final.

Conclusión

Este caso muestra una forma excepcional de SHE con peritonitis y ascitis asociada, en ausencia de manifestaciones más frecuentes como las cutáneas y respiratorias. El conjunto de los hallazgos fue clave para alcanzar el diagnóstico y permitió instaurar un tratamiento dirigido con rápida respuesta.

CC-34

FIEBRE RECURRENTE, ADENOPATÍAS Y RESPUESTA A CANAKINUMAB: UNA PRESENTACIÓN ADULTA DE NLRP12-AID

Ansón Cadena, María[1]; Baselga Puente, Trinidad[1]; García Martinez, Elena[2]; González San Narciso, Candela[2]; Villalba García, María Victoria[2]; Barrientos Guerrero, María[2]; Ausín García, Cristina[2]; Lavilla Olleros, Cristina[2].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La enfermedad autoinflamatoria asociada a NLRP12 —NLRP12-AID— es un síndrome autoinflamatorio raro, habitualmente autosómico dominante, causado por variantes en NLRP12, gen implicado en la regulación de la inmunidad innata. Su función es compleja y dependiente del contexto, con efectos inhibitorios sobre la vía NF-κB y capacidad de modular la activación del inflamasoma y la respuesta mediada por IL-1. Clínicamente puede manifestarse con fiebre recurrente, rash, faringoamigdalitis, linfadenopatías, aftosis, artralgias y síntomas digestivos, a menudo desencadenados por frío, cambios de temperatura o estrés.

Caso clínico

Mujer de 41 años, con antecedentes de celiaquía y adenocarcinoma de sigma estadio III (pT3pN2a) diagnosticado a los 36 años, tratada mediante cirugía y quimioterapia adyuvante con esquema high-XELOX (capecitabina + oxaliplatino).

Dos años después del diagnóstico oncológico fue derivada desde Oncología a la consulta de Enfermedades Autoinflamatorias por episodios recurrentes de fiebre, linfadenopatía crónica, faringodinia, astenia, náuseas, aftas orales dolorosas, poliartralgias e infecciones de repetición. Los brotes se desencadenaban con cambios de temperatura y estrés, con una duración aproximada de 1-20 días, presentando 1-2 episodios al mes.

En el estudio de extensión mediante PET-TC se observaron adenopatías múltiples cervicales, paratraqueales, hiliares, mediastínicas, axilares e ilíacas bilaterales, con SUVmax de 6,1. Se realizaron PAAF de adenopatía hiliar derecha y paratraqueal derecha, todas ellas negativas para malignidad y compatibles con linfadenitis reactiva. Analíticamente destacaban elevación de reactantes de fase aguda, con PCR de 0,05 mg/dL y VSG de 5 mm/h basal, alcanzando durante los brotes valores de PCR 1,5 mg/dL, con elevación de IL-1β 9,3 pg/mL, IL-8 62,6 pg/mL y TNF- α 11,8 pg/mL.

Ante la sospecha de síndrome autoinflamatorio, se inició tratamiento empírico con colchicina 0,5 mg cada 12 horas, con mejoría parcial. Posteriormente se escaló a anakinra 100 mg/día, con respuesta parcial, por lo que tras seis meses se cambió a canakinumab 150 mg cada 8 semanas, consiguiéndose remisión clínica completa y desaparición de las adenopatías.

El estudio de exoma completo identificó una variante truncante en heterocigosis en NLRP12 (NLRP12: NM_144687.4), (cDNA: c.3088C>T; p.Arg1030Ter), clasificada en el informe como probablemente patogénica para enfermedad autoinflamatoria asociada a NLRP12. En el estudio de segregación familiar, el padre resultó portador heterocigoto de la misma variante, permaneciendo asintomático en el momento actual.

Discusión

El fenotipo clínico, los desencadenantes por temperatura/estrés, la inflamación sistémica, la linfadenopatía reactiva y la respuesta al bloqueo de IL-1 apoyan el diagnóstico de NLRP12-AID. El antecedente de adenocarcinoma de sigma y las adenopatías generalizadas obligaron inicialmente a descartar recidiva tumoral, enfermedad linfoproliferativa u otras causas adquiridas.

La variante p.Arg1030Ter, aunque truncante, se clasificó como probablemente patogénica, debido al contexto clínico y haber sido descrita en pacientes con NLRP12-AID. La presencia de un progenitor portador asintomático sugiere penetrancia incompleta o expresividad variable, reforzando la necesidad de integrar genética, fenotipo y segregación familiar.

Conclusión

La variante NLRP12 p.Arg1030Ter debe interpretarse de forma integrada con el fenotipo, la respuesta terapéutica y el estudio familiar. Este caso refuerza la complejidad de la correlación genotipo-fenotipo en NLRP12-AID, donde variantes truncantes pueden asociarse a expresividad variable y penetrancia incompleta.

CC-35

DISREGULACIÓN INMUNE GRAVE EN UN SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO LES/AR Y GEPA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Azcárate Sedano, Lucía; García Cob, Miguel Ángel; Berjaoui Sánchez, Noor; Cativiela Domingo, Miriam Griselda; Urgel Royo, Claudia Beatriz; Calles Artiaga, Cristina; Páez Albitre, Iván; Pérez Conesa, Mercedes Pilar.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción

Los síndromes de solapamiento entre lupus eritematoso sistémico (LES) y artritis reumatoide (AR), conocidos como rhupus, constituyen entidades infrecuentes y de elevada complejidad diagnóstica y terapéutica. La coexistencia con otras enfermedades autoinmunes sistémicas incrementa el riesgo de fenómenos de disregulación inmune grave con afectación multiorgánica, dificultando la diferenciación respecto a procesos infecciosos u otras complicaciones.

Presentación del caso

Mujer de 66 años con antecedentes de LES en solapamiento con AR y GEPA con glomerulonefritis membranoproliferativa. Permanecía sin tratamiento inmunosupresor de mantenimiento, salvo prednisona 5 mg/día, por inactividad clínica y mala tolerancia a múltiples fármacos previos. Ingresó para lobectomía pulmonar programada por adenocarcinoma de reciente diagnóstico.

En el postoperatorio inmediato presentó insuficiencia respiratoria aguda grave con hallazgos clínico-radiológicos altamente sugestivos de hemorragia alveolar difusa (HAD), sin posibilidad de confirmación broncoscópica por inestabilidad hemodinámica. Simultáneamente desarrolló fracaso renal agudo, hepatitis aguda y shock, requiriendo ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos. Destacaba una hipocomplementemia severa (C4 <4 mg/dL). Tras descartar razonablemente otras causas, se estableció el diagnóstico de probable disregulación inmune grave con afectación multiorgánica.

Se inició tratamiento con bolos de glucocorticoides e inmunoglobulinas intravenosas (IGIV), añadiéndose ciclofosfamida intravenosa (500 mg) a las 24 horas, hasta completar cuatro dosis, junto con cobertura antimicrobiana empírica y medidas de soporte intensivo. Tras el tratamiento inmunomodulador se objetivó una mejoría progresiva de la función respiratoria, renal y hepática. La estancia en UCI fue prolongada (118 días) debido a múltiples complicaciones infecciosas, pleuropulmonares, abdominales y hemorrágicas. Posteriormente completó seis ciclos de IGIV cada cuatro semanas, con evolución favorable, ausencia de nuevos signos de actividad autoinmune y recuperación funcional progresiva mediante rehabilitación.

Discusión

El síndrome de solapamiento LES/AR es una entidad rara cuyo reconocimiento puede retrasarse por la superposición clínica e inmunológica. La coexistencia de GEPA añade mayor complejidad inmunopatogénica y favorece manifestaciones potencialmente catastróficas. En este contexto, la HAD, considerada una de las complicaciones pulmonares más graves del LES, representa un patrón de lesión microvascular alveolar compartido con las vasculitis ANCA, incluida la GEPA. En consecuencia, en pacientes con enfermedades autoinmunes solapadas resulta más relevante reconocer precozmente un brote autoinmune grave que atribuir la clínica a una única entidad.

La ausencia de confirmación broncoscópica, frecuente en pacientes críticos, no debe retrasar el inicio de inmunosupresión cuando la sospecha clínica es elevada. En este caso, la combinación de HAD, fracaso renal agudo e hipocomplementemia apoyó el diagnóstico. El tratamiento con glucocorticoides, IGIV y ciclofosfamida, seguido de IGIV de mantenimiento por intolerancia a inmunosupresores convencionales, fue acorde con las recomendaciones EULAR 2023 para enfermedad órgano-amenazante, aunque la evidencia disponible de las IGIV en la HAD continúa siendo limitada.

Conclusiones

Este caso pone de manifiesto la importancia de instaurar precozmente tratamiento inmunomodulador ante la sospecha de disregulación inmune grave, incluso en ausencia de confirmación diagnóstica definitiva. La recuperación clínica obtenida, pese a la elevada gravedad inicial y las múltiples complicaciones, subraya el valor de un abordaje intensivo y multidisciplinar, así como la necesidad de generar mayor evidencia sobre el manejo de pacientes con síndromes de solapamiento autoinmune.

CC-36

INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA POR DÉFICIT DE ANTICUERPOS ASOCIADA A SÍNDROME DE SJÖGREN

Arbós-Junyent, Laia; Fernández-Valmaña, Andrea; López-Martínez, Jesús; García-González, María; Mayer-Fuentes, Alex; Feijoo-Massó, Carlos; Mercadé-Torras, Joan María; Marí-Alfonso, María Begoña.

Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.

Introducción

Los déficits primarios de anticuerpos son las inmunodeficiencias primarias más frecuentes del adulto. Se caracterizan por hipogammaglobulinemia, respuesta vacunal deficiente e infecciones de repetición, siendo su prototipo la inmunodeficiencia común variable pudiendo asociarse a desregulación inmune y a enfermedades autoinmunes, como el síndrome de Sjögren (SS). Presentamos el caso de una paciente con déficit primario de anticuerpos con IgM elevada asociado a SS.

Caso clínico

Mujer de 65 años, con hipertensión arterial y dislipemia que consultó por infecciones de repetición, xerostomía, xeroftalmia y dolor articular inflamatorio en ambas manos.

El estudio inmunológico confirmó el déficit de IgG (424 mg/dL; rango normal [RN] 700–1600) e IgA (15 mg/dL; RN 70–400), junto con una elevación policlonal de IgM (1503 mg/dL; RN 40–230) y respuesta antineumocócica deficiente. El inmunofenotipo mostró un compartimento B alterado (linfocitosis B, expansión CD21-low, ausencia de transicionales y plasmablastos) y la secuenciación de exoma no identificó variantes patogénicas, detectándose cinco variantes de significado incierto.

Ante el síndrome sicca se amplió el estudio con analítica que mostró una crioglobulinemia policlonal IgM kappa y lambda, test de Schirmer y sialometría, ambas patológicas, biopsia de glándula salival menor con una sialadenitis linfocítica focal con Focus Score 1, compatible en conjunto con síndrome de Sjögren. Los anti-Ro60 fueron inicialmente negativos. La TC torácica mostró áreas de vidrio deslustrado y lesiones quísticas estables. El PET-TC descartó adenopatías y malignidad, mostrando esplenomegalia (14 cm).

Se diagnosticó de inmunodeficiencia primaria por déficit de anticuerpos asociada a SS. Se inició inmunoglobulina intravenosa mensual con normalización de IgG presentando posteriormente anti-Ro60 positivo en el seguimiento.

Discusión

La coexistencia de déficit IgG e IgA con IgM marcadamente elevada refleja dos fenómenos simultáneos, un defecto de producción de anticuerpos específicos y una hiperactivación B policlonal, en este caso vinculada al SS. El perfil inmunofenotípico de la paciente se ha asociado específicamente a esplenomegalia y a desregulación inmune.

El diagnóstico de SS en pacientes con déficit de anticuerpos es complejo. La negatividad inicial de anti-Ro no excluye el diagnóstico en contexto de inmunodeficiencia. La sospecha clínica, las pruebas funcionales glandulares, la biopsia salival y la reevaluación serológica evolutiva además de las manifestaciones sistémicas como la afectación pulmonar con la presencia quistes, apoyan el diagnóstico de SS asociado.

Conclusiones

Los déficits primarios de anticuerpos se relacionan con fenómenos de desregulación inmune como el SS pudiendo constituir un reto diagnóstico cuando la serología inicial es negativa. La presencia clínica sicca, de elevación de IgM policlonal asociado a manifestaciones extraglandulares y seroconversión tras el tratamiento con inmunoglobulinas permite el diagnóstico de SS. Este caso subraya la importancia de la asociación entre inmunodeficiencia primaria y inmunodisregulación, así como la necesidad de reevaluar la enfermedad autoinmune durante el seguimiento.

CC-37

CUANDO NO TODO ES INFECCIOSO

Herrerías Dávila, Paula; Escamilla Fernández, Noelia; Robles Barrena, Ignacio; Quijano Contreras, María Isabel.
Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles.

Mujer de 42 años, natural de China, con antecedentes a destacar de enfermedad mixta de tejido conectivo (lupus eritematoso sistémico + esclerosis sistémica) con mal control de la enfermedad, síndrome de Sjögren e hipergammaglobulinemia policlonal. Inicialmente en tratamiento con metotrexato, ácido fólico, prednisona y dolquine en vías de cambio a rituximab habiendo recibido ya primeras dosis del mismo.

Acude a urgencias por dolor lumbar, clínica miccional y náuseas además de fiebre de 39º de varios días de evolución con dificultad para la anamnesis por importante barrera idiomática. Inicialmente, dada la elevación de reactantes de fase aguda con un sedimento de orina patológico y molestias a nivel lumbar se orienta el caso a una pielonefritis aguda iniciándose tratamiento con cefixima. Sin embargo la paciente reacude a urgencias con empeoramiento del estado general y persistencia de la fiebre pese a inicio del tratamiento, con intensificación del dolor dorso-lumbar. El resto de la clínica era similar a la previamente descrita.

Se realiza analítica en urgencias objetivando una pancitopenia de novo con leucopenia de 2.05mil, anemia con 11.5 de Hb y trombopenia de 100mil con PCR de 6.23 y resto normal.

Se ingresa en Medicina Interna pendiente de frotis sanguíneo y con tratamiento antibiótico para estudio. Durante su evolución en planta de hospitalización comienza con cefalea frontal asociada a dificultad a la movilización cervical además de persistencia de la fiebre y dolor lumbar. Destaca a la exploración física una marcada rigidez de nuca con signos meníngeos claramente positivos. Se amplían resto de pruebas complementarias, objetivándose un empeoramiento de la pancitopenia así como cuadro de hepatitis grave con hipertransaminasemia, LDH elevada e hiperferritinemia >2500, con frotis normal sin células atípicas.

Ante la sospecha de meningitis en una paciente inmunodeprimida se realiza punción lumbar y se escala a antibioterapia empírica a meropenem, vancomicina y ampicilina además de aciclovir, rimstar y dexametasona pendiente de resultados.

La paciente comienza con deterioro progresivo del nivel de conciencia por lo que ingresa en unidad de cuidados intensivos precisando IOT. Durante su estancia, empíricamente mantiene tratamiento con meropenem + vancomicina + ampicilina + aciclovir + anfotericina B + cotrimoxazol. Los resultados de LCR mostraron una pleocitosis de predominio mononuclear, hiperproteinorraquia e hipoglucorraquia. A nivel microbiológico negativo por PCR para todos los microorganismos. Se realizaron otras pruebas diagnósticas sin datos relevantes en ninguna de ellas. Con los valores previos y por el grave cuadro de la paciente se orientó a una meningitis aséptica en contexto de brote de LES + síndrome hemofagocítico/activación macrofágica añadiéndose tratamiento con pulsos de MTP.

Progresivamente mejora de forma favorable a nivel neurológico, permitiéndose la extubación y reingresando en Medicina Interna donde se objetivó una mielitis transversa confirmada por RMN con imposibilidad para movilizar miembros inferiores así como incontinencia de esfínteres por lo que se decide pulsar con MTP nuevamente así como inducir con esquema EUROLUPUS con ciclofosfamida.

Evoluciona de forma muy favorable tras un ingreso prolongado, progresivamente recuperó la movilidad de miembros inferiores y pudo ser dada de alta.

CC-38

FASCITIS EOSINOFÍLICA EN EL CONTEXTO DE UN SÍNDROME ESCLERODERMIFORME: A PROPÓSITO DE UN CASO

Viñolo Díaz, Laura; Galdeano Escánez, Ana; Martínez Romera, Isabel María; Urrutia López, Patricia; Gázquez Aguilera, Elena María; Flores Serrano, Luisa María; Segura Díaz, Marta; Patiño Soriano, Sara.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La fascitis eosinofílica (FE) es una enfermedad rara del tejido conectivo caracterizada por inflamación y engrosamiento de la fascia profunda, de curso subagudo, que ocasiona induración cutánea. Suele asociarse a eosinofilia periférica y presenta escasa o nula afectación visceral. Su presentación clínica puede simular otros síndromes esclerodermiformes, especialmente la esclerosis sistémica, lo que dificulta el diagnóstico.

Caso clínico

Mujer de 52 años con antecedentes de gammapatía monoclonal de significado incierto y un micronódulo pulmonar derecho de aspecto inespecífico, que ingresó por disnea de esfuerzo, mialgias, sensación de tirantez cutánea y debilidad en miembros superiores e inferiores. La analítica mostró eosinofilia periférica, creatina quinasa normal, elevación moderada de lactato deshidrogenasa y discreto aumento de la proteína C reactiva.

Durante el ingreso se estableció el diagnóstico de síndrome esclerodermiforme con esclerosis cutánea y miopatía crónica de miembros inferiores, con positividad para anticuerpos anti-RNP y anti-Pm/Scl100. La biopsia muscular no evidenció sobreexpresión de HLA-I, hallazgo que, junto con el resto de los datos clínicos e histopatológicos, hizo poco probable una miopatía inflamatoria activa. El estudio se completó con tomografía computarizada torácica y pruebas funcionales respiratorias, sin evidenciar progresión de la afectación pulmonar. Asimismo, se realizó un estudio de extensión que descartó un origen paraneoplásico.

Se inició tratamiento de inducción con pulsos de metilprednisolona, ciclofosfamida e inmunoglobulinas intravenosas, seguido de micofenolato de mofetilo como tratamiento de mantenimiento. Ante la persistencia de la sintomatología, se realizó una biopsia cutáneo-fascial que demostró engrosamiento de la fascia con infiltrado inflamatorio rico en eosinófilos, confirmando el diagnóstico de fascitis eosinofílica. Posteriormente, se inició tratamiento con metotrexato, que tuvo que suspenderse por toxicidad, y pulsos de rituximab, con mejoría clínica y funcional. La paciente continúa en seguimiento multidisciplinar.

Discusión

La FE constituye una entidad esclerodermiforme infrecuente cuyo diagnóstico puede verse dificultado cuando coexiste con enfermedades autoinmunes sistémicas. La eosinofilia periférica es un hallazgo frecuente, aunque no constante, que puede orientar la sospecha diagnóstica; sin embargo, la biopsia que incluya la fascia continúa siendo el patrón de referencia para confirmar el diagnóstico.

Este caso ilustra la dificultad diagnóstica de la FE en una paciente con síndrome esclerodermiforme y positividad para anticuerpos anti-RNP y anti-Pm/Scl100, cuya presencia constituyó un importante factor de confusión al sugerir inicialmente una enfermedad del espectro de la esclerosis sistémica. La persistencia de síntomas musculoesqueléticos, pese a una creatina quinasa normal y una biopsia muscular sin sobreexpresión de HLA-I, motivó la realización de una biopsia cutáneo-fascial que confirmó el diagnóstico. Asimismo, la coexistencia de una gammapatía monoclonal de significado incierto resulta de especial interés por la asociación descrita entre la FE y diversas enfermedades hematológicas.

Conclusiones

La fascitis eosinofílica debe considerarse en el diagnóstico diferencial de pacientes con fenotipo esclerodermiforme que presenten dolor, edema o induración progresiva de las extremidades. La eosinofilia periférica puede reforzar la sospecha diagnóstica, aunque su ausencia no excluye la enfermedad. La biopsia que incluya la fascia continúa siendo el método diagnóstico de referencia, y el reconocimiento precoz de esta entidad permite instaurar un tratamiento inmunosupresor adecuado y prevenir secuelas funcionales.

CC-39

LA LENGUA COMO CENTINELA: NECROSIS LINGUAL COMO DEBUT DE ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES

Ros Betancourt, Jesus Alejandro; Andreo Galera, María; González Martínez, Elena; Inclan Sanchez, Marta; D´urso Soriano, Daniela; Muñoz Simón, Isabel; Lopez Gil, Santiago; Gutiérrez Rodero, Felix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La arteritis de células gigantes (ACG) es la vasculitis sistémica más frecuente en mayores de 50 años. Sus complicaciones isquémicas afectan habitualmente al territorio oftálmico, pudiendo ocasionar pérdida visual irreversible. La necrosis lingual es una manifestación infrecuente (2-4% de los pacientes) y suele reflejar enfermedad arterítica extensa y de elevada actividad.

Caso clínico

Mujer de 78 años con diabetes mellitus tipo 2, hipertensión arterial y tabaquismo previo, en seguimiento por Cirugía Maxilofacial por dolor lingual progresivo atribuido inicialmente a disfunción temporomandibular.

Ingresó tras desarrollar una extensa placa necrótica dolorosa en la hemilengua izquierda (imágenes 1 y 2), precisando desbridamientos seriados. El estudio anatomopatológico mostró únicamente tejido necrótico con colonización bacteriana polimicrobiana inespecífica y el TC cervical no reveló hallazgos destacables, solicitándose valoración por Medicina Interna ante una necrosis lingual no filiada.

En la anamnesis dirigida refirió cefalea holocraneal de varias semanas, hiperalgesia del cuero cabelludo, claudicación mandibular y dolor y rigidez de cinturas, sin síntomas visuales. La exploración no objetivó alteraciones significativas de las arterias temporales. Analíticamente destacaban VSG de 94 mm/h, PCR de 196 mg/L y anemia normocítica, con estudio de autoinmunidad y componente monoclonal negativos. El eco-Doppler de arterias temporales fue no concluyente (aceleración focal del flujo sin signo del halo) y la valoración oftalmológica descartó afectación isquémica ocular. El PET-TC evidenció hipercaptación lineal compatible con vasculitis activa en arterias temporales y vertebrales, con captación leve en cinturas escapular y pelviana (imagen 3).

Se diagnosticó ACG con polimialgia reumática asociada integrando los hallazgos clínicos, analíticos y radiológicos considerando la necrosis lingual una complicación isquémica de la vasculitis. Se inició metilprednisolona intravenosa (500 mg/día, 3 días), seguida de prednisona oral en pauta descendente, tocilizumab subcutáneo como corticoahorrador y ácido acetilsalicílico. La paciente presentó rápida mejoría clínica, descenso de los reactantes de fase aguda y reepitelización completa de la lesión lingual.

Discusión

La necrosis lingual es una complicación infrecuente de la ACG, siendo no obstante su causa más frecuente. La circulación colateral de la lengua explica su rareza, y su aparición suele reflejar afectación vasculítica extensa con elevado riesgo de otras complicaciones isquémicas. Aunque clásicamente surge en fases evolucionadas, puede constituir la manifestación inaugural —descrita como debut en cerca de un tercio de los casos publicados de necrosis lingual asociada a ACG—, favoreciendo retrasos diagnósticos al simular procesos infecciosos, neoplásicos o traumáticos.

El caso ilustra el valor del PET-TC ante elevada sospecha clínica con pruebas iniciales no concluyentes, permitiendo confirmar la afectación de grandes vasos e iniciar precozmente el tratamiento. Ante una manifestación isquémica mayor, se consideró indicada la antiagregación para reducir el riesgo de nuevos eventos vasculares.

Conclusiones

La necrosis lingual es una manifestación infrecuente pero altamente sugestiva de ACG en mayores de 50 años. Su sospecha exige una anamnesis dirigida en busca de síntomas craneales y de polimialgia reumática, así como técnicas de imagen cuando la ecografía temporal resulta no concluyente. El inicio precoz del tratamiento corticoideo es fundamental para prevenir complicaciones isquémicas irreversibles, especialmente la pérdida visual.

CC-40

DEL SHOCK CARDIOGÉNICO AL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO CATASTRÓFICO: EL VALOR DEL RECONOCIMIENTO PRECOZ DE LA TROMBOSIS MICROVASCULAR

Gómez García, Sara[1]; Gamazo Herrero, Javier[1]; Rodríguez Delgado, Laura[1]; García De Vicuña Oyaga, Marina[1]; Novoa Fernández, Cristina[2]; Martín Asenjo, Miguel[1]; Cusacovich Torres, Iván[1]; González Fuentes, Roberto[1].

[1]Hospital Clínico Universitario, Valladolid; [2]Hospital Comarcal, Medina del Campo.

Introducción

El síndrome antifosfolípido catastrófico (SAFC) constituye la forma más grave del síndrome antifosfolípido y representa menos del 1% de los casos. Se caracteriza por trombosis microvascular rápidamente progresiva con afectación multiorgánica y elevada mortalidad, por lo que el reconocimiento precoz y el inicio inmediato del tratamiento son determinantes para mejorar el pronóstico. Presentamos un caso de SAFC con afectación cardiaca, neurológica, renal y cutánea.

Caso clínico

Varón de 40 años con antecedentes de Síndrome de Evans y epilepsia, trasladado a la Unidad Coronaria por shock cardiogénico secundario a disfunción biventricular grave e insuficiencia aórtica severa tras consultar por disnea progresiva. A su ingreso precisó soporte inotrópico, ventilación mecánica invasiva y hemodiafiltración venovenosa continua por fracaso renal agudo sobre enfermedad renal crónica.

Durante las primeras 24 horas desarrolló deterioro del nivel de conciencia e isquemia digital bilateral con necrosis del pulpejo de ambos primeros dedos. La tomografía computarizada craneal mostró múltiples lesiones isquémicas parcheadas en ambos lóbulos occipitales y parietal izquierdo, sin alteraciones en el estudio Doppler de grandes vasos, sugiriendo trombosis de pequeño vaso. El Doppler arterial de miembros inferiores fue normal y la biopsia cutánea confirmó una microangiopatía trombótica.

La resonancia magnética cardiaca evidenció múltiples áreas de necrosis miocárdica compatibles con trombosis microvascular y grave disfunción biventricular, mientras la coronariografía descartó enfermedad coronaria obstructiva.

Analíticamente destacó trombocitopenia grave (11.000/µL), anemia (hemoglobina nadir 5,4 g/dL) y troponina T de 1667 ng/mL. La actividad de ADAMTS13 fue normal, descartando púrpura trombótica trombocitopénica. El estudio inmunológico mostró positividad para anticoagulante lúpico, anticardiolipina (IgG 88 GPL; IgM 50 MPL) y anti-β2-glicoproteína I (IgG 83 UI/mL; IgM 80 UI/mL). El paciente cumplía criterios de SAFC al presentar afectación de cuatro órganos en menos de una semana, confirmación histológica de trombosis de pequeño vaso y positividad para anticuerpos antifosfolípido.

Se instauró tratamiento con metilprednisolona intravenosa, anticoagulación con heparina de bajo peso molecular, ácido acetilsalicílico, siete sesiones de plasmaféresis e inmunoglobulinas intravenosas. Posteriormente se añadieron hidroxicloroquina y rituximab como terapia de rescate por la gravedad del cuadro.

Desaparecieron los nuevos fenómenos trombóticos y se normalizó el recuento plaquetario, con recuperación progresiva de la función neurológica, renal y cardiaca, requiriendo finalmente implante de TAVI por insuficiencia aórtica severa. Fue dado de alta con anticoagulación oral, antiagregación, hidroxicloroquina y retirada progresiva de corticoides. A pesar del control del episodio agudo, presentó importantes secuelas funcionales y falleció durante el primer año por complicaciones infecciosas.

Discusión

El interés del caso radica en que el shock cardiogénico fue la manifestación inicial de un SAFC, presentación excepcional que dificultó el diagnóstico. La rápida progresión hacia trombosis microvascular multiorgánica, la ausencia de enfermedad coronaria obstructiva, la confirmación histológica y el descarte de púrpura trombótica trombocitopénica mediante ADAMTS13 permitieron orientar precozmente el diagnóstico e iniciar tratamiento intensivo. Este caso destaca la importancia de reconocer patrones de afectación microvascular multiorgánica, instaurar precozmente la terapia combinada y coordinar un abordaje multidisciplinar. Aunque el episodio agudo pudo controlarse, el desenlace final refleja la elevada morbimortalidad del SAFC pese a un tratamiento óptimo.

CC-41

EL PRECIO DEL RETRASO: AMAUROSIS FUGAX COMO DEBUT DE ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES

Ros Betancourt, Jesus Alejandro; Andreo Galera, Maria; Román Martínez, Marta; Lidon Pérez, Fernando; Villanueva Morcillo, Alejandro; Quiles Recuenco, Ana; Santiago, López Gil; Gutiérrez Rodero, Felix.

Hospital General Universitario, Elche.

Introducción

La arteritis de células gigantes (ACG) es la vasculitis de gran vaso más frecuente en mayores de 50 años y constituye una emergencia oftalmológica debido al riesgo de complicaciones isquémicas irreversibles, especialmente la neuropatía óptica isquémica anterior arterítica (NOIA), principal causa de ceguera prevenible en esta enfermedad. El diagnóstico precoz y el inicio inmediato del tratamiento glucocorticoideo son determinantes para preservar la función visual.

Caso clínico

Varón de 75 años con antecedentes de hipotiroidismo y adenocarcinoma de próstata en tratamiento con terapia de deprivación androgénica desde noviembre de 2025, con enfermedad estable.

Consultó inicialmente en Atención Primaria por cefalea frontal progresiva de varias semanas asociado a astenia, pérdida ponderal de 3 kg y claudicación mandibular. Ingreso en Medicina interna por disminución progresiva de la agudeza visual del ojo derecho, con amaurosis monocular.

En la analítica destacaban reactantes inflamatorios elevados (PCR 129,6 mg/L, VSG 89 mm/h). El TC craneal y la resonancia magnética cerebral y orbitaria fueron normales.La exploración oftalmológica evidenció edema de papila con hemorragias en astilla compatible con neuropatía óptica isquémica anterior arterítica. Se realiza Eco-Doppler de arterias temporales que mostró signo del halo bilateral (imagen 1), con ecografía carotídea sin alteraciones. Se estableció el diagnóstico de Arteritis de células gigantes dada sospecha clínica (criterios American College of Rheumatology/European Alliance of Associations for Rheumatology ≥6) junto con hallazgos ecográficos característicos.

Se inició tratamiento con metilprednisolona intravenosa, seguido de prednisona oral en pauta descendente asociando medidas preventivas frente a osteoporosis y profilaxis frente a infecciones oportunistas. A destacar en el PET TAC foco hipermetabólico en colon transverso pendiente de estudio por colonoscopia. Dada la coexistencia de neoplasia prostática y el hallazgo hipermetabólico colónico, se decidió diferir el inicio de tocilizumab hasta completar el estudio digestivo.

Discusión

Este caso ilustra cómo el retraso diagnóstico continúa siendo uno de los principales determinantes de morbimortalidad en la ACG. La presencia de cefalea de nueva aparición, claudicación mandibular, y síndrome constitucional nos debe orientar de arteritis de células gigantes que debería haber motivado una evaluación urgente antes del desarrollo de la complicación visual irreversible.

El caso plantea un escenario de especial interés: la utilización de Tocilizumab en pacientes con neoplasia activa. Aunque los datos disponibles no demuestran un incremento claro del riesgo de progresión tumoral, la evidencia continúa siendo limitada. En este paciente se priorizó completar el estudio del hallazgo hipermetabólico colónico antes de iniciar la terapia biológica.

Conclusiones

La ACG debe considerarse en paciente mayor de 50 años con cefalea de nueva aparición asociada a claudicación mandibular o síntomas constitucionales. El retraso en el diagnóstico puede condicionar complicaciones isquémicas irreversibles, como la amaurosis. La ecografía Doppler permite establecer el diagnóstico de forma rápida y, en pacientes con alta probabilidad clínica, puede evitar la biopsia temporal. La indicación de terapias biológicas, como Tocilizumab, requiere una valoración individualizada cuando coexiste enfermedad oncológica activa.

CC-42

VASCULITIS POR IGA DEL ADULTO CON CURSO MULTIRRECIDIVANTE Y REFRACTARIO: UN RETO TERAPÉUTICO

Plaza Martínez, Carmen; Sánchez Checa, Blanca; Palacios Morenilla, Clara Beatriz; Martín Armada, María; Navarrete Navarrete, Nuria; Zamora Pasadas, Mónica; Sánchez Berná, Isabel.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción

La vasculitis por inmunoglobulina A (IgAV), conocida como púrpura de Schönlein Henoch es una vasculitis sistémica de pequeño vaso caracterizada por la deposición de complejos inmunes IgA. Su presentación clásica incluye púrpura palpable, artralgias, manifestaciones gastrointestinales y glomerulonefritis. Aunque, es más frecuente su presentación en edad pediátrica, en adultos su evolución puede ser más grave.

Caso clínico

Paciente varón de 19 años que, tras una infección de vías respiratorias altas, desarrolló cuadro de púrpura palpable extensa en extremidades y tronco. La biopsia cutánea confirmó vasculitis leucocitoclástica. Se siguió de cuadro de poliartritis y dolor abdominal con diarrea y sangre oculta en heces positiva. Posteriormente presentó hematuria y proteinuria de hasta 3 g/24 horas, manteniendo función renal conservada. La biopsia renal mostró una glomerulonefritis proliferativa mesangial y extracapilar focal asociada a depósitos de IgA.

A pesar del tratamiento con corticoides a altas dosis, la enfermedad mostró un curso corticodependiente con recidivas constantes, cutáneas, articulares y renales al reducir la dosis. Se añadió inicialmente azatioprina, con suspensión precoz por intolerancia digestiva. Ante la afectación renal iniciamos micofenolato de mofetilo y tuvimos que añadir Rituximab; pero el paciente proseguía con brotes cutáneos, articulares y renales. En este punto, sumamos dapsona para los brotes cutáneos e hidroxicloroquina y budesonida para la glomerulonefritis. La evolución se caracterizó por múltiples recaídas frecuentemente desencadenadas por infecciones respiratorias, reducción del tratamiento inmunosupresor o ejercicio físico intenso. El manejo se vio además condicionado por complicaciones derivadas de la inmunosupresión, entre ellas osteoporosis secundaria a glucocorticoides, hipogammaglobulinemia persistente e infección por Campylobacter jejuni, que obligaron a posponer nuevas dosis de rituximab e iniciar desescalada terapéutica. Sin embargo, los intentos de desescalada inmunosupresora se asociaron de forma repetida a la reaparición de actividad de la enfermedad, destacando la reactivación renal tras la suspensión del micofenolato mofetilo obligando a reintroducir dicho tratamiento y Rituximab.

Actualmente, tras cuatro años de seguimiento, el paciente mantiene función renal conservada, proteinuria subnefrótica y únicamente brotes cutáneos leves esporádicos.

Discusión y conclusiones

La IgAV del adulto suele asociarse a mayor gravedad y peor pronóstico renal que en la infancia. Este caso ilustra una evolución muy poco habitual, caracterizada por actividad inflamatoria persistente, dependencia de glucocorticoides y necesidad de sucesivas líneas de inmunosupresión. En este sentido, no existen guías de tratamiento específicas para casos resistentes y usamos alternativas terapéuticas guiándonos por evidencias reportadas. Además, el manejo estuvo condicionado por complicaciones relacionadas con el tratamiento que limitaron la intensificación terapéutica y dificultaron el mantenimiento de la remisión. Pese a la gravedad inicial de la nefritis, el seguimiento estrecho y el abordaje multidisciplinar han permitido preservar la función renal y alcanzar un adecuado control clínico.

Este caso pone de manifiesto la heterogeneidad de la IgAV del adulto y la necesidad de individualizar las estrategias terapéuticas, especialmente en pacientes con enfermedad refractaria y multirrecidivante.

CC-43

DERMATITIS GRANULOMATOSA INTERSTICIAL ASOCIADA A SÍNDROME DE SJÖGREN, A PROPÓSITO DE UN CASO

León Pedraza, Giselle Verónica; Casas Hormigo, Andrea; Martínez Jiménez, María Luisa; Navarrete Navarrete, Nuria; Zamora Pasadas, Mónica; Sánchez Berná, Isabel; Martín Armada, María.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción

El síndrome de Sjögren es una enfermedad autoinmune sistémica que afecta entre 1 y 23 personas por cada 10 000 habitantes en Europa. Se caracteriza por un amplio espectro de manifestaciones clínicas, tanto glandulares (síndrome seco) como extraglandulares, que pueden comprometer los sistemas articular, cutáneo, pulmonar, renal, neurológico y hematológico. Dentro de la afectación cutánea, las manifestaciones más frecuentes incluyen xerosis, púrpura, eritema anular y vasculitis cutánea.

La dermatitis granulomatosa intersticial (DGI) representa una forma de inflamación granulomatosa de la piel que suele aparecer en el contexto de enfermedades sistémicas mediadas por inmunocomplejos. Su prevalencia es desconocida, aunque se considera baja debido a la escasez de casos publicados y a la complejidad diagnóstica.

Caso clínico

Mujer de 40 años con síndrome de Sjögren primario diagnosticado desde los 18 años con Ac anti Ro y anti La positivos, que acude a consultas por aparición de lesiones eritematosas y pruriginosas (Imagen 1) en región externa de ambos muslos de unas 6 semanas de evolución sin respuesta a corticoides tópicos. Se derivó a Dermatología para toma de biopsia punch y se inició tacrolimus tópico junto con prednisona e hidroxicloroquina. En la siguiente revisión, la paciente presentó mejoría de las lesiones, permaneciendo lesiones residuales. En la anatomía patológica se encontró una dermatitis con patrón mixto perivascular linfoplasmocitario y granulomatosa intersticial asociada a áreas de necrobiosis en profundidad y mínimo depósito de mucina con inmunofluorescencia directa IgA, IgG, IgM y C3 negativos, siendo compatible con DGI. La paciente permanece con hidroxicloroquina 200mg c/24h de mantenimiento.

Discusión

La DGI se presenta clínicamente como bandas lineales en el tronco (patognomónicas pero las menos frecuentes), erupciones de tipo papular o en placas eritemato-violáceas. Presenta asociación con enfermedades sistémicas, siendo la más frecuente la Artritis Reumatoide, aunque también se ha descrito asociada a otras enfermedades autoinmunes (Lupus Eritematoso Sistémico, vasculitis ANCA, síndrome de Sjögren). También se ha descrito etiología neoplásica, sobre todo hematológica; farmacológica e infecciosa. Además, puede haber casos en los que no se asocia a ninguna patología. El diagnóstico diferencial incluye: granuloma anular, necrobiosis lipoídica y vasculitis leucocitoclástica. El diagnóstico de DGI es histopatológico, objetivándose inflamación granulomatosa con infiltrado histiocitario dispuesto en empalizada o en el intersticio, acompañado de neutrófilos y eosinófilos. En cuanto al tratamiento, los glucocorticoides (GC) tópicos son la primera elección terapéutica, aunque suelen tener poca efectividad, sin embargo, sí se ha descrito buena respuesta a GC intralesionales. Los GC sistémicos pueden utilizarse, aunque suele haber recaídas tras su retirada. También se usa dapsona, colchicina o hidroxicloroquina, con grados variables de respuesta.

Conclusiones

Este caso ilustra una manifestación dermatológica infrecuente del síndrome de Sjögren primario. La asociación entre dermatitis granulomatosa intersticial (DGI) y Sjögren subraya la necesidad de considerar las manifestaciones cutáneas como parte del compromiso sistémico, y no como hallazgos aislados. Asimismo, pone de relieve la importancia de un abordaje integral y un seguimiento multidisciplinario, especialmente en pacientes con formas atípicas o sistémicas de la enfermedad, para optimizar el diagnóstico, el manejo terapéutico y la vigilancia de posibles complicaciones.

CC-44

VASCULITIS ANCA-MPO COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE UNA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA CON INMUNODISREGULACIÓN: UN RETO DIAGNÓSTICO

Valladares Inestroza, Cristian Javier; Muñoz Osuna, Juan Francisco; Antiñolo Borrego, Juan; Ruiz Alcazar, Marta; Limia Perez, Laura; Perez Caballero, Ana Isabel; Jimenez Garcia, Ana Isabel.

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) del adulto pueden debutar con manifestaciones autoinmunes graves, predominando incluso sobre el fenotipo infeccioso. Las vasculitis asociadas a ANCA constituyen una forma infrecuente de presentación y su reconocimiento resulta fundamental, ya que el tratamiento debe contemplar tanto el control de la autoinmunidad como el defecto inmunológico subyacente.

Caso clínico

Mujer de 56 años con hipotiroidismo, infecciones respiratorias e infecciones urinarias de repetición de escasa duración y gravedad por gérmenes habituales, asma leve y marcada agregación familiar de autoinmunidad e inmunodeficiencia (tres hermanos con artritis reumatoide, uno con aplasia medular, uno en tratamiento sustitutivo con inmunoglobulinas y una hermana con meningitis aséptica y encefalitis autoinmune). Ingresó inicialmente por un cuadro compatible con meningitis aséptica tras otitis, con estudio microbiológico repetidamente negativo. Durante la evolución desarrolló síndrome inflamatorio persistente con lesiones isquémicas cerebrales múltiples, mononeuritis múltiple sobre polineuropatía axonal grave, eosinofilia variable (de hasta 2.680/µL), IgE elevada (785 UI/mL), hipocomplementemia profunda (CH50 indetectable, descenso de C1q, C2 y C3), ANCA-MPO positivos, factor reumatoide elevado, anemia de patrón férrico inflamatorio y trombocitosis reactiva. Asoció además desnutrición proteica grave con hipoalbuminemia, proteinuria subnefrótica, anasarca, derrame pleural y ascitis, descartándose neoplasia, enfermedad de Whipple, enteropatías y procesos infecciosos mediante PET-TC, estudios endoscópicos y microbiología extensa.

La biopsia muscular demostró vasculitis de vaso mediano con infiltrado linfocitario CD3+ mixto CD4+/CD8+, mientras que las biopsias cutánea y nerviosa fueron negativas. El estudio inmunológico objetivó déficit de IgG2 e IgG4, alteraciones del inmunofenotipo con disminución de células T reguladoras, reducción de células B memoria y transicionales y predominio de células B naïve, hallazgos compatibles con inmunodisregulación. Ante la sospecha de IDP se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona y rituximab, con mejoría clínica y funcional progresiva. Actualmente permanece en seguimiento por Inmunología, con incio de inmunoglobulinas sustitutivas con estudio genético de IDP en marcha para la paciente y sus hermanos, valoración de respuesta vacunal y transición prevista a inmunoglobulina subcutánea.

Discusión

La positividad de ANCA-MPO y la confirmación histológica permitieron diagnosticar una vasculitis asociada a ANCA; sin embargo, la coexistencia de infecciones recurrentes, alteraciones inmunofenotípicas, déficit de subclases de IgG, hipocomplementemia, eosinofilia, IgE elevada y una marcada agregación familiar de autoinmunidad e inmunodeficiencia orientó hacia un síndrome de inmunodisregulación sobre una probable IDP. Este enfoque modificó tanto la interpretación del cuadro como la estrategia terapéutica, incorporando terapia sustitutiva con inmunoglobulinas además del tratamiento inmunosupresor convencional.

Conclusiones

En pacientes adultos con vasculitis ANCA y antecedentes de infecciones recurrentes o agregación familiar de autoinmunidad debe descartarse una inmunodeficiencia primaria. El reconocimiento precoz del defecto inmunológico permite individualizar el tratamiento, plantear estudio genético y cribado familiar e instaurar terapia sustitutiva con inmunoglobulinas cuando está indicada, con potencial impacto sobre el pronóstico y la prevención de nuevas complicaciones autoinmunes e infecciosas.

CC-45

MIOPATÍA INFLAMATORIA SERONEGATIVA COMO MANIFESTACIÓN DE DISREGULACIÓN INMUNE EN INMUNODEFICIENCIA

Antiñolo, Juan; Ruiz-Alcázar, Marta; Valladares, Cristian Javier; Muñoz-Osuna, Juan Francisco; Limia, Laura; Pérez-Caballero, Ana Isabel; Jiménez-Morales, Ana Isabel.

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción

La inmunodeficiencia común variable (IDCV) es la inmunodeficiencia primaria más frecuente en la edad adulta, caracterizada por hipogammaglobulinemia, infecciones recurrentes y un espectro amplio de complicaciones no infecciosas, incluídas las manifestaciones autoinmunes multiorgánicas. Su asociación con síndromes poliglandulares autoinmunes (SPA) está reconocida, aunque la aparición de miopatía inflamatoria inmunomediada (MIIM) constituye una complicación escasamente documentada. Este caso pone de relieve cómo las inmunodeficiencias primarias-como la IDCV- pueden cursar con un amplio espectro de manifestaciones autoinmunes; la coexistencia de un SPA tipo 2 con posterior desarrollo de una MIIM ejemplifican un fenotipo de inmunodisregulación dónde la expresión autoinmune va emergiendo en distintos momentos de su evolución.

Caso Clínico

Mujer de 56 años con diagnóstico previo de tiroiditis de Hashimoto y diabetes tipo LADA, que tras ingreso por diarrea, alteraciones metabólicas e hipotensión se diagnostica de enfermedad de Addison y por tanto de síndrome poliglandular autoinmune tipo 2 (SPA-2) En este contexto, rehistoriando a la paciente y ampliando el estudio se establece diagnóstico de sospecha de IDCV con manifestaciones autoinmunes, confirmado posteriormente por Inmunologia. En meses sucesivos, desarrolló disfagia intermitente, mialgias, debilidad proximal en miembros superiores y elevación persistente de CPK (453–566U/L). El EMG mostró patrón miopático con electroneurografía normal; la RM muscular evidenció edema difuso con afectación parcheada paravertebral y glútea. Se excluyeron mielopatía, neuropatía y enfermedad pulmonar intersticial, así como neoplasia oculta -mediante TC-TAP-. Panel de autoanticuerpos de miositis negativo. La biopsia muscular demostró mionecrosis severa, infiltrado macrofágico y de células gigantes endomisial, inflamación linfocitaria T CD4+/CD8+ con componente B focal, eosinófilos dispersos y ausencia de expresión del complejo MAC C5b-9; hallazgos concordantes con miopatía inflamatoria necrotizante severa de predominio macrofágico. Recibió pulsos de metilprednisolona, ciclos seriados de IgIV y metotrexato 15 mg/semana, con mejoría funcional progresiva y normalización de CPK.

Discusión

La IDCV es reconocida como un estado de disregulación inmune en el que más allá de una deficiencia humoral y una pobre respuesta vacunal con infecciones frecuentes, pueden aparecer otras manifestaciones autoinmunes incluyendo citopenias, linfadenopatías, enfermedad granulomatosa pulmonar, artritis y enteropatía, como el caso que nos ocupa. La emergencia de una MIIM seronegativa durante el seguimiento de una IDCV en el seno de un SPA-2 sugiere que ambas condiciones pueden compartir un sustrato fisiopatológico común de alteración de la tolerancia inmune, más allá de una coincidencia casual. La ausencia de autoanticuerpos específicos de miositis no invalida el diagnóstico de MIIM cuando los criterios clínicos, electromiográficos y de imagen son concordantes, siendo estas formas seronegativas las de mayor dificultad clasificatoria. La respuesta favorable a IgIV apoya el origen inmunomediado de la miopatía y es coherente con su papel dual como tratamiento sustitutivo en la IDCV e inmunomodulador en las MIIM refractarias.

Conclusión

La IDCV asociada a SPA-2 puede constituir el sustrato de un fenotipo de inmunodisregulación multiorgánica donde la MIIM seronegativa emerge como manifestación tardía. Ante debilidad muscular progresiva en pacientes con IDCV y agregación autoinmune, la sospecha precoz de miopatía inflamatoria resulta determinante para instaurar tratamiento eficaz y mejorar el pronóstico funcional.

CC-46

EL CORAZÓN COMO PUERTA DE ENTRADA AL DIAGNÓSTICO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Plaza Martínez, Carmen; Sánchez Checa, Blanca; Serrano Marcos, Juan Manuel; Zamora Pasadas, Mónica; Sánchez Berná, Isabel; Martín Armada, María; Navarrete Navarrete, Nuria.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Las miopatías inflamatorias idiopáticas (MII) constituyen un grupo de enfermedades inflamatorias sistémicas que suelen manifestarse clínicamente con mialgias y debilidad muscular, aunque pueden asociar afectación cutánea, respiratoria, gastrointestinal o cardiovascular. Esta última, aunque infrecuente, constituye una de las principales causas de morbimortalidad.

Presentamos el caso de una mujer de 40 años sin antecedentes relevantes, que acude a Urgencias por dolor centrotorácico opresivo de horas de evolución. En la analítica urgente destaca elevación de troponina I ultrasensible (1690 pg/ml), proteína C reactiva (50 mg/l), y creatinquinasa (500 U/L). El electrocardiograma muestra infradesnivelación del segmento ST en cara inferior y lateral. Se realiza coronariografía precoz, con arterias epicárdicas sin lesiones significativas. La ecocardiografía transtorácica resulta anodina. La paciente ingresa en Cardiología para continuar estudio.

Se realiza una resonancia magnética cardíaca, que evidencia edema miocárdico. Ante la sospecha de miocarditis, se amplía el estudio con serologías virales, negativas; y autoinmunidad, positiva para anticuerpos antinucleares (ANAs), título 1/640 patrón nuclear moteado y 1/>1280 patrón nuclear nucleolar; y anti PM-Scl (11U/ml). Se inicia terapia antiinflamatoria empírica.

La paciente es valorada por Medicina Interna. A la anamnesis dirigida, refiere artromialgias de predominio en miembros superiores, de larga data, sin otros síntomas por aparatos-sistemas. En la exploración destaca debilidad proximal en tronco superior y lesiones cutáneas eritematosas en nudillos. La exploración cardiopulmonar y abdominal resultan normales.

La biopsia cutánea es compatible con pápulas de Gottron (Figura D). Se establece el diagnóstico de miocarditis en contexto de probable dermatomiositis (DM), iniciándose hidroxicloroquina y bolos de metilprednisolona (250 mg) durante 3 días. Se realiza PET/TAC para completar estudio evidenciándose una lesión nodular en mama derecha, compatible histológicamente con carcinoma ductal infiltrante grado 1.

Se deriva al alta con hidroxicloroquina y prednisona, y seguimiento multidisciplinar por la Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Sistémicas, Cardiología y Ginecología.

La DM es una MII cuya etiopatogenia es desconocida, aunque factores como fármacos, virus o neoplasias, se han implicado como posibles desencadenantes.

La afectación cardíaca subclínica se ha documentado en la mitad de los casos, con manifestaciones como alteraciones electrocardiográficas, disfunción diastólica, fibrosis o edema miocárdico. La miocarditis se detecta en hasta el 40% de los casos con afectación cardíaca, aunque su aparición como forma de debut es excepcional. Los anticuerpos más asociados a miocarditis secundaria a MII son el anti-SRP, el anti-HMGCR y el anti-MDA5, relacionados con formas graves de miositis. Otros como el anti-Jo-1, los anti-PM-Scl o el anti-Ro52 son infrecuentes y se asocian a presentaciones más leves. Los anticuerpos anti-PM/Scl se relacionan con fenotipos de solapamiento. El diagnóstico en este caso se orientó hacia DM por la afectación muscular y lesiones cutáneas específicas. La DM implica riesgo de malignidad, siendo los anticuerpos Anti-TIF1γ, Anti-NXP2, Anti-Mi2 o Anti-MDA5 los más asociados a neoplasia subyacente.

Este caso determina la importancia de mantener un enfoque clínico amplio, considerando las etiologías sistémica e inmunomediada ante cuadros de miocarditis de causa indeterminada. Destacamos el valor de los autoanticuerpos en pacientes seleccionados y la necesidad del abordaje multidisciplinar en el diagnóstico precoz y tratamiento adecuado.

CC-47

URTICARIA CRÓNICA Y VARIANTE PATOGÉNICA EN TNFAIP3: EL RETO DE LA INTERPRETACIÓN CLÍNICO-GENÉTICA

González San Narciso, Candela; Entrala Bueso, Ana; García Martínez, Elena; Suarez González, Julia; Ausín García, Cristina; Barrientos Guerrero, María; Villalba García, María Victoria; Lavilla Olleros, Cristina.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La secuenciación masiva ha aumentado la detección de variantes genéticas asociadas a errores innatos de la inmunidad y enfermedades autoinflamatorias. Sin embargo, su interpretación debe integrarse con el fenotipo clínico, la historia familiar, los datos analíticos y la valoración multidisciplinar.

Caso clínico

Varón de 74 años derivado a la consulta de Enfermedades Autoinflamatorias desde Alergología por episodios de urticaria crónica recurrente y manifestaciones sistémicas. Como antecedentes, destacaban ex-tabaquismo, hipertensión arterial, gammapatía monoclonal IgG-kappa de bajo riesgo, enfermedad renal crónica, isquemia crónica de miembros inferiores y gota.

Presentaba brotes de lesiones habonosas y pruriginosas en brazos y espalda, iniciados a los 68 años, de 3-7 días de duración y periodicidad inicialmente mensual, sin pródromos ni desencadenantes claros. Durante los diez días posteriores refería astenia y artromialgias, junto con inyección conjuntival y cefalea, sin otras manifestaciones sistémicas. En la exploración física inicial no se objetivaron hallazgos relevantes, salvo una placa descamativa en muslo previamente biopsiada, con histología compatible con amiloidosis macular. Analíticamente destacaban elevación leve y persistente de VSG —26-40 mm/h—, amiloide sérico A basal de 10,30 mg/L, hipocomplementemia leve, deterioro de función renal ya conocido y gammapatía monoclonal IgG-kappa de bajo riesgo. La biopsia de médula ósea mostró un 3% de células plasmáticas, sin infiltración neoplásica, y la gammagrafía ósea fue normal.

Dada la coexistencia de clínica urticariforme recurrente, síntomas sistémicos leves, gammapatía monoclonal e inflamación de bajo grado, se planteó el diagnóstico diferencial entre urticaria crónica espontánea, síndrome de Schnitzler/Schnitzler-like, urticaria vasculitis hipocomplementémica y enfermedad autoinflamatoria monogénica atípica.

El exoma completo mediante secuenciación masiva detectó una variante patogénica en heterocigosis en TNFAIP3, p.(Leu303SerfsTer2) [transcrito: NM_001270508.2: c.906_907dup], compatible con haploinsuficiencia de A20. Esta variante no estaba descrita en bases de datos poblacionales ni reportada en literatura científica. Sin embargo, el paciente no presentaba un fenotipo clínico típico de HA20. Actualmente permanece en remisión espontánea, sin tratamiento específico, con aproximadamente un brote anual. Tras valoración multidisciplinar, se consideró una variante patogénica en TNFAIP3 sin expresión fenotípica compatible con HA20, indicándose seguimiento clínico y analítico evolutivo.

Discusión

La haploinsuficiencia de A20 es un error innato de la inmunidad autosómico dominante causado por variantes de pérdida de función en TNFAIP3, gen regulador negativo de la vía NF-κB. Suele debutar en edades tempranas con manifestaciones autoinflamatorias y autoinmunes como fiebre recurrente, aftosis, clínica gastrointestinal, artritis, lesiones cutáneas o citopenias.

En nuestro paciente, la edad de inicio, la ausencia de manifestaciones clásicas y la evolución espontáneamente favorable hacen improbable un fenotipo HA20 clínicamente expresado. Además, la asociación de urticaria crónica y gammapatía monoclonal IgG-kappa obliga a considerar diagnósticos alternativos, como síndrome de Schnitzler/Schnitzler-like, aunque no cumple criterios suficientes en el momento actual.

Conclusiones

El caso describe una variante truncante patogénica en TNFAIP3, no descrita previamente, en ausencia de fenotipo HA20. Esta disociación genotipo-fenotipo refuerza la necesidad de interpretar la genética en contexto clínico y realizar seguimiento evolutivo.

CC-48

MÁS ALLÁ DE LA ENFERMEDAD DE BEHÇET: ENTRE VASCULITIS Y AUTOINFLAMACIÓN EN UNA ENTEROCOLITIS DESTRUCTIVA

Cerdán Morala, Antonio; Salcedo Martín, Leticia; Sánchez Villoria, Juan Antonio; Martínez Rodríguez, Pablo; Cubino Boveda, Noelia; Crisolino Pozas, Ángel.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

La afectación gastrointestinal de la enfermedad de Behçet constituye un importante reto diagnóstico por su similitud con la enfermedad inflamatoria intestinal (EII) y diversos procesos infecciosos. La integración de los hallazgos clínicos, anatomopatológicos y evolutivos resulta fundamental para establecer el diagnóstico en los casos de presentación atípica.

Caso clínico

Varón de 24 años, natural de Senegal, sin antecedentes personales relevantes y familaires desconocidos. Cuadro de dos meses de fiebre con escalofríos, dolor abdominal, diarrea, tos seca, anorexia y marcada pérdida ponderal. Se realiza TAc con hallazgos de ileitis y nódulos pulmonares múltiples. Una primera AP de ileoscopia muestra ileítis activa sin granulomas ni signos de cronicidad, duodenitis microscópica con linfocitosis intraepitelial y ausencia de microorganismos (inclyendo PCR en muestra). Durante la evolución presentó tromboembolismo pulmonar segmentario y una úlcera genital aislada.

A pesar de un exhaustivo estudio microbiológico y de recibir tratamiento antibiótico, antifúngico y antiparasitario empírico, desarrolló plastrón ileocecal, perforación intestinal y fístulas, precisando resección ileocecal. Presentó además shock séptico secundario a candidemia por Candida parapsilosis, resuelto tras tratamiento específico, persistiendo posteriormente la fiebre y la intensa respuesta inflamatoria.

La anatomía patológica intraquirúrgica descartó razonablemente infección, neoplasia y EII crónica, identificando enterocolitis aguda ulcerada con flebitis linfocítica frecuente, focos de arteritis y daño vascular predominantemente venoso, orientando hacia una vasculitis de pequeño vaso. En ese momento se inicia tratamiento con corticoides objetivándose mejoría clínica y analítica. Se solicita así estudio genético y se inicia infliximab. El estudio genético identificó una variante heterocigota de significado incierto en NLRC4, gen implicado en la regulación del inflamasoma y relacionado con enterocolitis infantil, enfermedad inflamatoria genética de herencia autosómica dominante.

Discusión

La ausencia de datos histológicos de EII, la exclusión microbiológica reiterada, la presencia de tromboembolismo, úlcera genital y daño vascular predominante en la anatomía patológica, junto con la excelente respuesta sostenida al bloqueo del TNF, apoyaron el diagnóstico de enfermedad de Behçet intestinal con afectación vascular. La identificación de una variante de significado incierto en NLRC4 no permite establecer una relación causal, pero plantea la posible participación de mecanismos autoinflamatorios en este fenotipo y refleja la creciente convergencia entre autoinflamación y vasculitis.

Conclusiones

La enfermedad de Behçet debe considerarse ante una enterocolitis destructiva y fiebre persistente tras excluir causas infecciosas. La anatomía patológica y la respuesta al tratamiento inmunosupresor fueron determinantes para orientar el diagnóstico y el manejo. La incorporación del estudio genético puede aportar nuevas hipótesis fisiopatológicas en fenotipos vasculíticos complejos, siempre desde una interpretación prudente de las variantes de significado incierto.

1. Gulen Hatemi, Ramiro S, Ozguler Y, et al. EULAR recommendations for the management of Behçet's syndrome: 2025 update. Ann Rheum Dis. 2026.
2. Cheol Song Lee, Kim WH. Updated diagnosis and management of intestinal Behçet's disease. Intest Res. 2018;16(4):518-527.
3. Sarah R. Canna, de Jesus AA, Gouni S, et al. An activating NLRC4 inflammasome mutation causes autoinflammation with recurrent macrophage activation syndrome. Nat Genet. 2014;46(10):1140-1146.
4. Sarah R. Canna, Raphaela Goldbach-Mansky. The spectrum of NLRC4-associated autoinflammatory disease. Curr Opin Allergy Clin Immunol. 2018;18(6):428-434.

CC-49

ESCLEROSIS SISTÉMICA Y NEFROPATÍA MEMBRANOSA: UNA MANIFESTACIÓN RENAL EXCEPCIONAL

Fernández López, Irene[1]; López Cobeta, Natalia[1]; Verdalles Guzmán, Úrsula[1]; Soto Abanades, Clara Itziar[2]; Barrientos Guerrero, María[1]; Ausín García, Cristina[1]; Villalba García, María Victoria[1]; Lavilla Olleros, Cristina[1].

[1]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

La esclerosis sistémica es una vasculopatía autoinmune sistémica caracterizada por disfunción endotelial, activación inmunitaria y fibrosis progresiva de los tejidos. Su expresión clínica es heterogénea e incluye una afectación renal muy diversa. Presentamos una forma excepcional, silente y potencialmente tratable de nefropatía en una paciente con esclerosis sistémica.

Caso clínico

Mujer de 21 años, con hipotiroidismo autoinmune, que inició a los 13 años con fenómeno de Raynaud. A los 15 años asoció úlceras digitales, ANA nucleolar 1/320, ENA negativos y capilaroscopia con patrón tardío de esclerosis sistémica, siendo diagnosticada de esclerosis sistémica limitada. Inició ácido acetilsalicílico, hidroxicloroquina, nifedipino y metotrexato.

La enfermedad progresó de forma sostenida, con empeoramiento de úlceras digitales, esclerodactilia, artritis en manos, telangiectasias y Raynaud en manos, pies y lengua, precisando prostanoides y bosentán. Posteriormente desarrolló disnea de esfuerzo. TACAR sin enfermedad pulmonar intersticial, cateterismo derecho con presión arterial pulmonar media de 22 mmHg, presión capilar de 13 mmHg y resistencias vasculares pulmonares normales, iniciándose macitentán y riociguat por hipertensión pulmonar leve. Asociaba asimismo disfagia y reflujo gastroesofágico.

Siete años después del debut presentaba afectación cutánea progresiva, con Rodnan modificado de 22 puntos, por lo que se reclasificó como esclerosis sistémica difusa. En una evaluación sistemática de extensión y daño orgánico se objetivó proteinuria en rango nefrótico: proteínas en orina de 24 horas de 5.242 mg y albuminuria de 4.291 mg, con creatinina 0,50 mg/dL, filtrado glomerular estimado >90 mL/min/1,73m², presión arterial normal, ausencia de edemas y sedimento anodino.

El hallazgo no encajaba con una crisis renal esclerodérmica clásica. Se realizó biopsia renal, que mostró glomerulonefritis membranosa, con anti-PLA2R negativo y mínimos cambios crónicos. Sin antecedente de exposición a D-penicilamina y tras exclusión razonable de otras causas secundarias, se interpretó como glomerulonefritis membranosa secundaria a esclerosis sistémica. Se iniciaron micofenolato 1gr/12h, dapagliflozina 10mg/día y rituximab 1gr.

Actualmente, pasados seis meses, la proteinuria ha descendido hasta 542 mg/24 h, con función renal preservada. La paciente se encuentra estable en domicilio con excelente tolerancia al tratamiento.

Discusión

La crisis renal esclerodérmica es la manifestación renal más temida de la esclerosis sistémica, pero no agota su espectro. Bajo la superficie de este "iceberg" existen: daño vascular subclínico, descenso aislado del filtrado glomerular, proteinuria aislada, glomerulopatías, vasculitis ANCA, enfermedad anti-membrana basal glomerular, nefropatía por oxalatos, nefropatía asociada a síndrome antifosfolípido, estenosis de arteria renal y toxicidad farmacológica (D-penicilamina).

La glomerulonefritis membranosa secundaria a esclerosis sistémica es una entidad anecdótica en la literatura, con 2 casos publicados y caracterización incompleta, especialmente respecto a anti-PLA2R y despistaje de causas secundarias. Además, el tratamiento plantea un reto específico: los glucocorticoides deben evitarse en esclerosis sistémica por el riesgo de crisis renal, lo que refuerza el interés de estrategias libres de esteroides como rituximab.

Conclusión

En esclerosis sistémica, la proteinuria debe cuantificarse, interpretarse y biopsiarse si el fenotipo no encaja. Una evaluación rigurosa puede revelar nefropatías ocultas y tratables, modificando el pronóstico mediante terapias individualizadas ahorradoras de glucocorticoides.

CC-50

BAJO UNA CALMA CLÍNICA ENGAÑOSA: NEFROPATÍA LÚPICA EN ACTIVIDAD SILENTE

Sánchez Latasa, Pilar; Rueda Cala, Darling Vanessa; Sánchez Villoria, Juan Antonio; Junco Dopico, Covadonga; Cerdán Morala, Antonio; López Quinto, Francisco Javier; Cubino Boveda, Noelia.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune heterogénea con afectación multiorgánica, que varía desde formas leves cutáneo-articulares hasta cuadros graves renales, hematológicos o neurológicos. Su variabilidad clínica y ausencia de hallazgos patognomónicos suponen un reto diagnóstico.

Caso clínico

Se presenta el caso de una mujer de 24 años, antecedentes de hipotiroidismo de Hashimoto y tabaquismo activo, diagnosticada de LES a los 13 años por afectación hematológica (trombopenia), articular y cutánea, con positividad de ANA y anti-DNA. Presentó complicaciones como herpes genital y efectos adversos a tratamiento inmunosupresor (exantema por cloroquina, alopecia por azatioprina y vulvovaginitis recurrente por metotrexato). Mantenía seguimiento irregular, con pérdidas de control clínico y traslado de seguimiento a otro centro en 2022.

En octubre de 2024, retoma seguimiento en nuestras consultas tras un año de interrupción terapéutica por iniciativa de la paciente. Se encontraba asintomática desde el punto de vista sistémico, articular y cutáneo. Analíticamente, complemento normal, anti-DNA negativo y perfil antifosfolípido negativo. Sin embargo, se objetivó síndrome nefrótico con proteinuria en rango nefrótico (hasta 9 g/24 h; albuminuria 6347 mg/24 h). Ante la ausencia de actividad clínica e inmunológica aparente, se realizó biopsia renal, que confirmó nefropatía lúpica clase V + II (mesangial), con bajo índice de actividad (1/24) y cronicidad nula (0/12), asociando hialinosis focal y segmentaria. El estudio de autoinmunidad ampliado (ANCA, anti-MBG y anti-PLA2R) fue negativo.

Se inició tratamiento de inducción con glucocorticoides, ácido micofenólico (por mejor tolerancia gastrointestinal), tacrolimus e hidroxicloroquina, asociado a tratamiento nefroprotector con IECA e iSGLT2, además de medidas coadyuvantes. La evolución fue favorable, con reducción progresiva de la proteinuria y mejoría clínica. En controles recientes presenta proteinuria en rango subnefrótico (210 mg/24 h; albuminuria 209 mg/24 h), con función renal conservada. Se ha logrado suspender la corticoterapia y reducir la dosis de tacrolimus e hidroxicloroquina, manteniéndose clínicamente estable, sin datos de actividad articular, cutánea ni renal significativa.

Discusión

La nefropatía lúpica, especialmente la forma membranosa (clase V), puede debutar como síndrome nefrótico sin actividad clínica o serológica, requiriendo confirmación histológica. Este caso ilustra una presentación con baja actividad inflamatoria pero elevada proteinuria, así como la coexistencia de lesiones glomerulares que pueden influir en la evolución.

Las recomendaciones actuales promueven un manejo individualizado, con combinación de inmunosupresores (micofenolato y/o inhibidores de calcineurina) y reducción progresiva de glucocorticoides. Asimismo, destacan la importancia del control estricto de la proteinuria, la optimización del tratamiento nefroprotector y el mantenimiento con hidroxicloroquina en ausencia de contraindicación.

Este caso resalta la importancia de la adherencia al seguimiento y tratamiento en una enfermedad de curso fluctuante como el LES. La reintroducción de un manejo estructurado permitió revertir una situación de alto riesgo renal, logrando respuesta favorable y preservación de la función renal.

Conclusiones

La nefropatía lúpica debe sospecharse ante proteinuria significativa en pacientes con LES, siendo la biopsia renal esencial para su diagnóstico y clasificación. El tratamiento inmunosupresor combinado permite un adecuado control de la enfermedad, reducción de glucocorticoides y mejoría del pronóstico renal, en el contexto de un abordaje precoz e individualizado.

CC-51

AFECTACIÓN MIOCÁRDICA Y MUSCULAR COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE UN LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO. A RAÍZ DE UN CASO

Ortiz Campoy, Jose Francisco; Gázquez Aguilera, Elena María; Acosta Ayala, Eduardo; Patiño Soriano, Sara; Galdeano Escánez, Ana; Viñolo Diaz, Laura; Pérez-Crespo Gilabert, Jaime; Rueda Moreno, David.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La afectación muscular y cardíaca son manifestaciones infrecuentes del lupus eritematoso sistémico (LES) y rara vez constituyen su forma de presentación.

Esto supone un reto diagnóstico, especialmente cuando coexisten diversas causas de debilidad muscular, los anticuerpos específicos de miositis son negativos y el perfil inmunológico presenta hallazgos inhabituales.

La integración de la clínica, inmunología, biomarcadores y técnicas de imagen resulta fundamental para establecer un diagnóstico precoz e iniciar tratamiento inmunomodulador.

Caso clínico

Mujer de 49 años con antecedente de cirugía bariátrica y desnutrición proteico-calórica severa, ingresada por síndrome constitucional y neumonía por Streptococcus pneumoniae. Durante el ingreso presentó un síndrome coronario agudo tipo 2 tras la administración de hierro carboximaltosa intravenoso. Aunque inicialmente se atribuyó al episodio anafiláctico, el estudio cardiológico posterior objetivó miocardiopatía subyacente, asociándose la administración de hierro como precipitante.

Además, asociaba artralgias inflamatorias, fenómeno de Raynaud, síndrome seco, lesiones cutáneas y debilidad muscular proximal progresiva con mialgias, iniciándose estudio de enfermedad autoinmune sistémica.

La autoinmunidad mostró ANA 1/80 con patrón múltiple nuclear dots, positividad para Sp100, anti-Sm y anti-Ro60, hipocomplementemia y negatividad para anti-ADN doble cadena, ANCA y anticuerpos específicos de miositis.

Se completó estudio hepatológico, objetivándose función hepática normal y descartando enfermedad hepatobiliar autoinmune.

El electromiograma evidenció afectación miopática y la RMN muscular mostró hallazgos compatibles con miopatía inflamatoria.

La RMN cardíaca objetivó ventrículo izquierdo levemente dilatado, FEVI 43%, fibrosis miocárdica difusa con aumento del volumen extracelular y derrame pericárdico leve, compatibles con afectación miocárdica lúpica. No pudo realizarse biopsia muscular, estableciéndose el diagnóstico mediante la integración de los hallazgos clínicos, inmunológicos, analíticos (elevación de enzimas musculares, predominantemente aldolasa y elevación de troponinas), electromiográficos y radiológicos.

Se objetivó además derrame pleural bilateral, ascitis y polineuropatía sensitivo-motora axonal, estableciéndose el diagnóstico de LES de debut con afectación muscular y miocárdica.

Se inició tratamiento con metilprednisolona intravenosa, inmunoglobulinas, hidroxicloroquina y, posteriormente, anifrolumab, con evolución clínica favorable inicialmente, aunque 2 meses después se produjo el fallecimiento como consecuencia de una neumonía complicada adquirida en la comunidad en relación al estado de inmunosupresión.

Discusión

Este caso pone de manifiesto la complejidad diagnóstica de un debut de LES con afectación simultánea muscular y miocárdica, dos manifestaciones infrecuentes cuya coexistencia se asocia a mayor gravedad.

La negatividad del panel de anticuerpos específicos de miositis, junto con la coexistencia de desnutrición severa y polineuropatía, dificultó el reconocimiento de la afectación muscular.

Además, la positividad para Sp100 con patrón ANA múltiple nuclear dots, clásicamente asociada a colangitis biliar primaria y poco habitual en LES, amplió el diagnóstico diferencial.

La integración de los hallazgos clínicos, inmunológicos, analíticos, electromiográficos y de RMN muscular y cardíaca permitió identificar precozmente la afectación multiorgánica e instaurar tratamiento inmunomodulador dirigido.

Conclusiones

La coexistencia de afectación muscular y miocárdica puede constituir la forma de presentación del LES, incluso con panel de anticuerpos específicos de miositis negativo y un perfil inmunológico poco habitual. La integración de la clínica, inmunología, biomarcadores y técnicas de imagen resulta esencial para establecer un diagnóstico precoz e iniciar tratamiento antes del desarrollo de daño orgánico irreversible.

CC-52

LUPUS NEURO-MUSCULAR

Veliz Resabala, Kevin Christian[1]; Chavarria Ullauri, Mariam Raquel[1]; Cistero Ruvalcaba, Alejandra Sofia[1]; Dal Boni, Gian[1]; Milisenda, Jose C.[2]; Pons Martin Del Campo, Isaac[1].

[1]ALTHAIA Xarxa Assistencial de Manresa - Fundació Privada, Manresa; [2]Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

Introducción

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune multisistémica caracterizada por la producción de autoanticuerpos (Ac) y afectación de múltiples órganos. Las guías de práctica clínica y recomendaciones internacionales nos han permitido protocolizar el tratamiento de sus manifestaciones más frecuentes como la articular, cutánea o renal. No obstante, por su baja prevalencia, el manejo de otras afectaciones menos habituales todavía no está estandarizado y se basa en series de casos o en la experiencia de cada centro.

Caso clínico

Mujer de 25 años con LES conocido desde 2019 a partir de leuco-trombocitopenia, consumo de complemento, Ac.anti-DNA y Ac.anti-fosfolípidicos positivos, con positividad para Ac.anti-antinucleosoma/ antiSm y antiRNP en el perfil ENA, tratada con hidroxicloroquina y antiagregación. Estable hasta enero de 2026, cuando presentó un brote (SLEDAI: 12), en forma de poliartritis inflamatoria, mialgias y debilidad muscular, con paresia 4+/5 proximal en miembros inferiores (EEII) y superiores (EESS) y elevación de creatinquinasa (CK) >7000U/L. El electromiograma (EMG) mostró afectación polineuromiopática moderada de predominio en EEII, la resonancia magnética (RM) de EEII un aumento de señal basal y realce post-contraste del compartimento anterior del muslo y la biopsia muscular objetivó miositis necrotizante. Se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona + prednisona a dosis decrecientes y micofenolato, consiguiendo una mejoría clínica y descenso progresivo de CK. No obstante, el EMG a los 3 meses mostró persistencia de la afectación neuropática en fase subaguda con compensación reinervativa menor a la denervación por lo que se intensificó tratamiento con una tanda de inmunoglobulinas intravenosas (IGIVs) + adición de anifrolumab consiguiendo una normalización del perfil analítico, restando asintomática (SLEDAI: 0) con EMG a los 6 meses que evidenció una franca mejoría, solo con daño axonal leve en resolución.

Discusión

La miositis en el LES es una manifestación infrecuente (3-7%), siendo la miopatía necrosante el patrón anatomopatológico más frecuente. Entre las manifestaciones asociadas se ha descrito la presencia de leucopenia y la positivada para los Ac.anti-RNP. Por otro lado, la neuropatía periférica también es una afectación poco prevalente (5-6%), asociándose a un mayo daño acumulado y tiempo de evolución de la enfermedad, siendo mayoritariamente en forma de polineuropatía sensitivo-motora axonal.

Para su manejo se recomienda el uso de glucocorticoides a dosis altas asociado a inmunosupresores, reservándose el tratamiento biológico e IGIVs para casos severos y/o refractarios.

Conclusiones

La miositis y la neuropatía periférica asociadas al LES son manifestaciones infrecuentes, pero potencialmente graves que deben sospecharse ante la presencia de mialgias y debilidad muscular, especialmente en las pacientes con afectación hematológica y positividad para los Ac.anti-RNP.

La confirmación diagnóstica nos la darán los resultados analíticos, radiológicos y el patrón electromiográfico. La biopsia muscular nos permitirá diferenciarla de otras miopatías inflamatorias y/o síndromes de solapamiento.

El tratamiento precoz e intensivo con corticoides e inmunosupresores, asociando IGIVs y tratamiento biológico en casos severos o refractarios puede lograr una recuperación funcional completa.

Este caso demuestra el potencial beneficio de estrategias terapéuticas combinadas en situaciones de miositis y neuropatía periférica.

CC-53

CUANDO LA TROMBOSIS SANGRA: HEMORRAGIA SUPRARRENAL BILATERAL EN UN SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO DE ALTO RIESGO

Galdeano Escánez, Ana; Urrutia López, Patricia; Martínez Romera, Isabel María; Viñolo Díaz, Laura; Ortíz Campoy, José Francisco; Pérez-Crespo Gilabert, Jaime; Díaz Gonzalez, Estela; León Ruiz, Laura.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La hemorragia suprarrenal bilateral es una manifestación infrecuente del síndrome antifosfolípido (SAF), aunque potencialmente letal por el riesgo de insuficiencia suprarrenal aguda. Pese a su presentación hemorrágica, su mecanismo fisiopatológico más aceptado es la trombosis de la vena suprarrenal con infarto hemorrágico secundario. Presentamos un caso de afectación suprarrenal bilateral como expresión de un SAF de muy alto riesgo.

Caso clínico

Mujer con antecedente de SAF primario en tratamiento con acenocumarol y enfermedad pulmonar intersticial en estudio, sometida a biopsia pulmonar quirúrgica tras progresión clínica, funcional y radiológica. Con motivo del procedimiento se realizó puente perioperatorio con heparina de bajo peso molecular.

Cinco días después comenzó con dolor abdominal intenso y persistente, inicialmente epigástrico y posteriormente localizado en hipogastrio, asociado a náuseas, escasa ingesta y deterioro del estado general. A su ingreso presentaba hipotensión, sin fiebre.

La analítica mostró hiponatremia, hiperpotasemia, insuficiencia renal leve, cortisol basal disminuido y ACTH elevada, compatibles con insuficiencia suprarrenal primaria. La tomografía computarizada abdominal evidenció aumento bilateral del tamaño de ambas glándulas suprarrenales con áreas hiperdensas, confirmándose mediante resonancia magnética y TAC bifásico el diagnóstico de hemorragia suprarrenal bilateral.

El estudio inmunológico mostró positividad para anticoagulante lúpico, anticuerpos anticardiolipina y anti-β2 glicoproteína I, configurando un perfil serológico de muy alto riesgo. Durante el ingreso se objetivó además una trombosis venosa poplítea izquierda aguda y la biopsia pulmonar demostró trombosis de una arteria pulmonar de pequeño calibre, a pesar de anticoagulación con antagonistas de la vitamina K.

Se inició tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y corticoterapia, con rápida mejoría clínica y normalización de las alteraciones hidroelectrolíticas. Ante la recurrencia de eventos trombóticos se intensificó el tratamiento antitrombótico asociando antiagregación. Debido al antecedente de hipersensibilidad al ácido acetilsalicílico, se optó por clopidogrel como alternativa.

Discusión

La afectación suprarrenal aparece en menos del 1% de los pacientes con SAF y constituye una de sus manifestaciones más graves. La peculiar vascularización de las glándulas suprarrenales, caracterizada por un abundante aporte arterial y un drenaje venoso único, favorece la trombosis de la vena suprarrenal con infarto hemorrágico secundario. Factores desencadenantes como la cirugía y la modificación transitoria de la anticoagulación pueden actuar como un segundo impacto en pacientes con perfiles inmunológicos de alto riesgo. Este caso ilustra además un fenotipo trombótico especialmente agresivo, con recurrencia de trombosis venosa y arterial pese a anticoagulación. La presencia de una manifestación hemorrágica no debe retrasar la intensificación del tratamiento antitrombótico cuando el mecanismo subyacente es trombótico.

Conclusiones

La hemorragia suprarrenal bilateral debe sospecharse en pacientes con SAF que presentan dolor abdominal, hipotensión o alteraciones hidroelectrolíticas compatibles con insuficiencia suprarrenal. El reconocimiento precoz de esta complicación, junto con el inicio inmediato de tratamiento sustitutivo y una adecuada estrategia antitrombótica, resulta fundamental para mejorar el pronóstico.

CC-54

ENFERMEDAD DE STILL DEL ADULTO COMPLICADA CON SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO SECUNDARIO

Cordero-Pérez, Francisco Josué; Montes De Oca-Riesgo, Darian; Rodríguez-López, Pablo; Morán-Sánchez, Miguel; Seisdedos-Cortés, Luis Miguel.

Complejo Asistencial de Zamora, Zamora.

Presentamos el caso de una mujer de 58 años, independiente para las actividades básicas de la vida diaria, con antecedentes de rinoconjuntivitis alérgica, blefaritis posterior bilateral y dislipemia, que ingresó por síndrome febril prolongado de dos meses de evolución. Acude a Servicio de Urgencias con fiebre de 38.5, además de rigidez marcada de cintura escapular. Refiere presencia de dicho cuadro de hace 2 meses de hasta 39,3 ºC, odinofagia episódica, artralgias y artritis de pequeñas articulaciones de manos y muñecas, rigidez de cinturas escapular y pelviana, astenia intensa. Refiere exantema rosado evanescente en muslos y región precordial. La clínica había mostrado mejoría parcial tras corticoterapia oral previa.

En la exploración inicial se encontraba febril, taquicárdica, hemodinámicamente estable, sin focalidad infecciosa evidente ni visceromegalias. Analíticamente destacaban leucocitosis neutrofílica inicial de 22.240/µL, con neutrófilos del 91,1% (20,3 x10^3/µL), anemia microcítica hipocrómica con hemoglobina de 9,7 g/dL al ingreso y descenso posterior hasta 8,1 g/dL, VCM de 78,1 fL e hiponatremia de 129 mEq/L. Presentaba elevación marcada de reactantes de fase aguda, con PCR máxima de 231 mg/L y VSG de 120 mm/h, LDH elevada hasta 832 UI/L, dímero D máximo de 12.811 ng/mL, hipertransaminasemia leve-moderada con AST máxima de 92 UI/L y ALT máxima de 87 UI/L, e hiperferritinemia extrema, persistentemente superior a 10.000 µg/L, con pico de 20.093 µg/L. También presentó hipertrigliceridemia, con triglicéridos de hasta 336 mg/dL. El estudio de autoinmunidad, incluyendo ANA, anti-DNA, ENA, factor reumatoide y anticuerpos específicos de conectivopatías y miopatías, fue negativo. Los estudios microbiológicos iniciales no mostraron hallazgos concluyentes.

Se completó el estudio con tomografía toracoabdominopélvica y TACAR, sin datos de neoplasia, infección focal ni enfermedad pulmonar intersticial, objetivándose únicamente pequeñas adenopatías mediastínicas y un ganglio supraclavicular izquierdo de 9 mm. La gastroscopia mostró gastritis erosiva antral y hernia de hiato, sin hallazgos sugestivos de proceso neoplásico.

Por la asociación de fiebre prolongada, odinofagia, artritis, exantema evanescente, hiperferritinemia marcada, alteración hepática y negatividad del estudio infeccioso, neoplásico y autoinmune, el cuadro se orientó como enfermedad de Still del adulto. La presencia de hiperferritinemia extrema, anemia progresiva, elevación de LDH, dímero D y triglicéridos, junto con intensa respuesta inflamatoria sistémica, planteó la sospecha de síndrome de activación macrofágica secundario, descartándose realización de biopsia de médula ósea por parte de hematología debido a la invariación del plan terapéutico.

Se inició corticoterapia sistémica, incluyendo bolos de metilprednisolona de 250mg en pauta descendente con mejoria significativa de la clínica, antibioterapia empírica inicial con ceftriaxona posteriormente suspendida, y anakinra subcutáneo. Tras el inicio de anakinra presentó desaparición de la fiebre,con ajuste posterior según evolución a 100mg cada 12h y finalmente al alta 100mg cada 24h, con mejoría clínica significativa y descenso progresivo de los parámetros inflamatorios. Fue dada de alta con anakinra 100mg cada 24h y prednisona 30mg oral con seguimiento estrecho.

Este caso resalta la importancia de sospechar de reconocer precozmente el síndrome de activación macrofágica, complicación grave y potencialmente mortal que requiere tratamiento inmunomodulador urgente.

CC-55

INFECCIÓN RECURRENTE EN PACIENTE JOVEN: A PROPÓSITO DE UN CASO

Aguilar Muñoz, David; Rodríguez Borrell, Ana; García Egido, Angel Antonio; Romero Salado, Sotero Pedro; Ruiz Villena, Gema; Puerto Alonso, José Luis; Ramos Guerrero, Antonio Javier; Escobar Llompart, Miguel.

Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real.

Introducción

Las enfermedades autoinflamatorias monogénicas comprenden un grupo heterogéneo de trastornos causados por alteraciones en genes reguladores de la inmunidad innata, caracterizados por inflamación sistémica recurrente en ausencia de un desencadenante autoinmune o infeccioso evidente. Entre ellas, los defectos de la vía de ubiquitinación lineal han adquirido creciente relevancia. Las variantes bialélicas en OTULIN producen la otulipenia (ORAS), mientras que las variantes heterocigotas originan un fenotipo diferenciado, denominado haploinsuficiencia de OTULIN (OHI), de herencia autosómica dominante y penetrancia incompleta, asociado principalmente a susceptibilidad aumentada a infecciones bacterianas invasivas.

Presentamos un caso de OHI observado en nuestra área sanitaria.

Caso clínico

Mujer de 46 años, trasladada recientemente a nuestra comunidad autónoma, con antecedentes de hiperlaxitud articular, cicatrices atróficas, subluxación rotuliana bilateral y coxartrosis, con sospecha clínica de síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil.

Acudió a Urgencias por fiebre, síndrome miccional y dolor lumbar, compatible con pielonefritis aguda.

Refería, desde la adolescencia, episodios recurrentes de abscesos cutáneos y celulitis desencadenados por traumatismos menores o procedimientos intramusculares/subcutáneos, varios de ellos con necesidad de drenaje o desbridamiento quirúrgico.

En 2007 presentó una complicación obstétrica grave iniciada como corioamnionitis, seguida de endometritis puerperal por Clostridium tertium, con evolución a peritonitis, candidemia y endoftalmitis derecha. Precisó ingreso en UCI y tratamiento quirúrgico mediante histerectomía subtotal con anexectomía bilateral. Durante los últimos cinco años había presentado múltiples episodios de infección urinaria y pielonefritis de repetición, algunos con ingreso hospitalario.

Ante este patrón de infecciones recurrentes se realizó estudio genético en su centro de referencia, identificándose una variante heterocigota probablemente patogénica en OTULIN (c.443G>A; p.Trp148*), compatible con haploinsuficiencia de OTULIN y concordante con un defecto autoinflamatorio predisponente a infecciones cutáneas y del tracto urinario.

Discusión

El fenotipo observado es concordante con las series recientemente publicadas sobre OHI, caracterizadas por penetrancia incompleta (35–38%) y expresividad clínica variable, con inicio habitual durante la adolescencia. A diferencia de la otulipenia clásica, de herencia bialélica y presentación neonatal con fiebre recurrente, paniculitis neutrofílica y fallo de medro, la OHI se manifiesta predominantemente por susceptibilidad a infecciones, con estudios inmunológicos convencionales generalmente normales, lo que sugiere un papel relevante de los tejidos barrera como principal sustrato fisiopatológico. La coexistencia de un probable síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil constituye un hallazgo de interés, aunque actualmente no existe evidencia que apoye una relación causal entre ambas entidades.

Conclusiones

Este caso resalta la importancia de considerar defectos genéticos de la vía de ubiquitinación lineal en pacientes con infecciones recurrentes, graves o desproporcionadas desde edades tempranas. La identificación de variantes heterocigotas en OTULIN amplía el espectro clínico de esta entidad y subraya el valor del estudio genético y del abordaje multidisciplinar en pacientes con sospecha de enfermedades autoinflamatorias. Hasta donde hemos podido averiguar a día de hoy solo se han diagnosticado unos 30 casos a nivel mundial de esta entidad clínica dada su reciente descripción en la literatura, penetrancia incompleta, expresividad variable y necesidad de estudio genético diagnóstico.

CC-56

SÍNDROME DE STILL REFRACTARIO ASOCIADO A MIELOFOBROSIS

Junco Dopico, Covadonga; Sánchez Latasa, Pilar; Rueda Cala, Vanessa; Sánchez Villoria, Juan Antonio; López Quinto, Francisco Javier; Crisolino Pozas, Ángel; Cubino Boveda, Noelia.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

La enfermedad de Still del adulto (ESA) es una enfermedad autoinflamatoria infrecuente caracterizada por fiebre, artritis, exantema evanescente y elevación marcada de reactantes inflamatorios. Su diagnóstico continúa siendo de exclusión y puede resultar complejo en pacientes con antecedentes oncológicos o enfermedades hematológicas concomitantes.

Caso clínico

Mujer de 57 años remitida desde Cardiología tras ingreso por pericarditis aguda con derrame pericárdico moderado-grave complicada con fibrilación auricular paroxística, derrame pleural bilateral y ascitis. Entre sus antecedentes destacaban una neoplasia mieloproliferativa crónica MPL positiva compatible con trombocitemia esencial y un carcinoma ductal infiltrante de mama tratado en 2016, en remisión completa.

Una semana previa al ingreso, la paciente comenzó con fiebre de hasta 38ºC, odinofagia intensa, artralgias inflamatorias (muñecas, hombros y cintura escapular, bursitis olecraniana e inflamación del primer dedo de la mano izquierda). Durante el ingreso desarrolló rash malar evanescente y poliartritis inflamatoria. Analíticamente destacaban leucocitosis neutrofílica, trombocitosis, anemia inflamatoria, elevación marcada de reactantes de fase aguda, hiperferritinemia (>1000 ng/mL) y citolisis leve.

El estudio microbiológico, inmunológico y oncológico resultó negativo, incluyendo serologías, hemocultivos, autoinmunidad, TAC y PET-TC; descartándose infección, recidiva tumoral o neoplasia oculta. La paciente cumplía cuatro criterios mayores y cuatro menores de Yamaguchi, estableciéndose el diagnóstico de ESA.

Ante la grave afectación sistémica se inició tratamiento con bolos de metilprednisolona y anakinra subcutánea, con respuesta inicial parcial. Posteriormente presentó recaídas inflamatorias coincidiendo con el descenso de glucocorticoide oral, con aparición de sinovitis en codo izquierdo, articulaciones interfalángicas y rodilla derecha, junto con odinofagia y persistencia de artralgias inflamatorias, precisando nuevos bolos de metilprednisolona, incremento de la dosis de prednisona y asociación de metotrexato.

Dadaa la persistente actividad clínica a pesar de anakinra a dosis dobles, metotrexato y glucocorticoides, se consideró una ESA refractaria y se decidió el cambio a tocilizumab intravenoso (8 mg/kg mensual). Sin embargo, la paciente continuó presentando dolor inflamatorio y limitación funcional sin conseguir un control clínico satisfactorio. Finalmente, dada la coexistencia de una neoplasia mieloproliferativa y la sospecha de que la hematopoyesis clonal pudiera actuar como mecanismo perpetuador de la inflamación sistémica, se realizó una nueva biopsia de médula ósea, descartándose síndrome VEXAS y confirmándose mielofibrosis prefibrótica. Se consensuó con Hematología el inicio de tratamiento con ruxolitinib 20 mg/12 horas, suspendiéndose tocilizumab y metotrexato y objetivándose posteriormente cierta mejoría clínica subjetiva.

Discusión

La ESA constituye un diagnóstico de exclusión y puede plantear importantes dificultades diagnósticas en pacientes con neoplasias hematológicas concomitantes. La refractariedad a la inhibición secuencial de IL-1 e IL-6 y la posterior mejoría tras el inicio de inhibición JAK sobre la enfermedad mieloproliferativa subyacente sugieren un posible papel de la hematopoyesis clonal en el mantenimiento del estado inflamatorio sistémico.

Conclusiones

- La ESA debe considerarse ante cuadros de fiebre, poliserositis y elevación marcada de reactantes inflamatorios tras excluir causas infecciosas y neoplásicas.
- Los antecedentes oncohematológicos pueden dificultar el diagnóstico diferencial y obligan a reevaluaciones periódicas.
- La interacción entre inflamación sistémica y hematopoyesis clonal podría desempeñar un papel relevante en determinados pacientes con fenotipos autoinflamatorios refractarios.

CC-57

ANCA VASCULITIS EN RELACIÓN CON INHIBIDORES DE BRAF/MEK

Urrutia López, Patricia; Galdeano Escánez, Ana; Viñolo Diaz, Laura; Ortiz Campoy, José[1]; León Ruiz, Laura[1].

[1]Hospital Universitario Torrecardenas, Almeria

Introducción

BRAF es un oncogén que se encuentra mutado en el 2-4% de los pacientes con adenocarcinoma de pulmón y el 40-50% del melanoma siendo la mutación mas frecuente la sustitución de glutamato por valina en posición 600 (V600E) dentro de la cinasa BRAF. La inhibición dual de BRAF y de la proteína cinasa activada por mitógenos MEK se utiliza en tumores con mutación BRAF V600E.

Caso clínico

Paciente varón de 36 años con antecedentes de melanoma en cuero cabelludo, estadio IIIB en 2015 tratado con cirugía + terapia adyuvante con IFN. Posteriormente recibe Pembrolizumab. Ante progresión ganglionar se decide inicio de Dabrafenib 100 mg + Trametinib 2 mg por BRAF mutado en 2022. Durante el periodo de tratamiento comienza con fiebre sin asociar foco infeccioso, así como sintomatología subaguda de congestión nasal, epistaxis y dificultad respiratoria nasal.

Analíticamente destaca: ANCA positivos con especificidad de Ac (IgG) anti PR-3: > 400 U/ml, sin afectación renal ni pulmonar; se constata perforación del tabique nasal con biopsia mucosa que informa de proceso inflamatorio ulcerado necrotizante con captación en PET de etiología inflamatoria a ese nivel.

Se diagnostica de probable granulomatosis con Poliangeitis (GPA), con afectación predominantemente a nivel otorrinolaringológico comenzando tratamiento con esteroides y rituximab.

Discusión

La vía MAPK es un grupo de quinasas traductoras de señales involucradas en el crecimiento celular, proliferación e inhibición de la apoptosis. La mutación V600E activa el oncogén BRAF provocándose una señalización descontrolada y el crecimiento tumoral.

Dabrafenib fue aprobado por la FDA en 2013 tras demostrar superioridad en supervivencia libre de enfermedad en comparación con la quimiterapia. Trametinib es un inhibidor de MEK1/2 que bloquea la actividad de la cinasa MEK1/2 y previene la fosforilación de MEK dependiente de RAF. Usados en combinación para evitar la resistencia adquirida y el desarrollo de tumores secundarios.

El efecto de la inhibición de esta vía en el sistema inmune no se conoce completamente, pero se han informado casos de efectos secundarios autoinmunes en este escenario como aparición de neumonitis, dermatomiositis, glomerulonefritis y paniculitis. Hay dos casos publicados de dabrafenib y trametinib en relación con vasculitis de grandes vasos y granulomatosis con poliangeitis, una vasculitis necrotizante de pequeño vaso asociada a ANCA que afecta principalmente a nivel otorrinolaringológico.

El eje MAPK/ERK tiene efectos pleiotrópicos en reacciones inmunes innatas y adaptativas a nivel de las células dendríticas, citocinas como IL1 y 6, factor de necrosis tumoral alfa entre otros. Esto último se relaciona con la presencia de fiebre como reacción adversa frecuente.

Conclusiones

El cambio de paradigma en el tratamiento oncológico hacia tratamientos dirigidos a ciertos mecanismos genéticos y moleculares en lo que se conoce como medicina personalizada y de precisión puede acarrear la aparición de nuevos efectos adversos como aparición o empeoramiento de enfermedades autoinmunes por vías todavía no claramente conocidas lo que supone nuevos retos diagnósticos. El vínculo entre la inhibición de ERK y la autoinmunidad es un campo que requiere más estudio para su comprensión.

CC-58

SÍNDROME DE SUSAC DE INICIO TARDÍO EN UNA PACIENTE OCTOGENARIA: UNA PRESENTACIÓN EXCEPCIONAL

Hurtado Gavilán, Elena; Garrido Montes, Manuel; García Morillo, Salvador.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

El síndrome de Susac (SS) es una microangiopatía autoinmune infrecuente que afecta a las arteriolas precapilares del cerebro, la retina y el oído interno. Se caracteriza por la tríada de encefalopatía, oclusiones de ramas arteriales retinianas e hipoacusia neurosensorial. Sin embargo, la tríada completa está presente al diagnóstico en menos del 20% de los pacientes, lo que dificulta su reconocimiento precoz. Además, la enfermedad afecta predominantemente a mujeres jóvenes (edad media 31-35 años), siendo excepcional su aparición en edades avanzadas.

Caso clínico

Mujer de 79 años que como antecedentes destacaban hipertensión arterial, dislipemia y enucleación del ojo izquierdo tras infarto ocular previo.

La paciente consultó por mareos, acúfenos e hipoacusia, siendo diagnosticada de presbiacusia bilateral moderada mediante audiometría. A continuación, debutó con pñerdida de agudeza visual por vasculopatía retiniana. La angiografía fluoresceínica mostró arrosariamiento de arterias temporales superior e inferior del ojo derecho y exudado algodonoso prerretiniano. La OCT macular fue normal.

Ante la sospecha de enfermedad sistémica, se realizó estudio completo incluyendo autoinmunidad, serologías, ECA, HLA-B5, Mantoux, VDRL, radiografía de tórax, ecocardiografía y resonancia magnética craneal. Los resultados mostraron ANA negativos, y ausencia de hallazgos sugestivos de enfermedad autoinmune, infecciosa o granulomatosa.

La resonancia magnética evidenció moderada atrofia cerebral global y lesiones hiperintensas inespecíficas en T2/FLAIR en sustancia blanca subcortical y cerebelo, con focos de microsangrado crónico, sin afectación del cuerpo calloso.

La asociación de pérdida visual, vasculopatía retiniana e hipoacusia neurosensorial bilateral, junto con la exclusión de diagnósticos alternativos, permitió establecer el diagnóstico de probable síndrome de Susac. Se inició tratamiento con glucocorticoides y micofenolato mofetilo. No se observó mejoría visual ni auditiva en los dos primeros meses, a pesar de ello presentó remisión de la afectación oftalmológica a los 3-4 meses, se suspendió el tratamiento inmunosupresor. Tras ocho años de seguimiento, no ha presentado recurrencias, persistiendo únicamente la hipoacusia neurosensorial bilateral.

Discusión

Este caso presenta varios aspectos diferenciales respecto a las series publicadas. En primer lugar, la edad de inicio (79 años) es extraordinaria, ya que la mayoría de los casos se diagnostican antes de los 50 años. En segundo lugar, la paciente nunca desarrolló encefalopatía clínica, una circunstancia descrita en formas incompletas de la enfermedad. Asimismo, la resonancia magnética carecía del hallazgo más característico del SS, las lesiones centrales del cuerpo calloso (“snowballs”), mostrando únicamente cambios inespecíficos atribuibles inicialmente a enfermedad de pequeño vaso.

No obstante, la presencia de hipoacusia neurosensorial y hallazgos retinianos altamente sugestivos, especialmente el arrosariamiento arterial, considerado prácticamente patognomónico, apoyó el diagnóstico. La evolución monofásica y sin recaídas observada en nuestra paciente también coincide con uno de los patrones evolutivos descritos en la literatura.

Conclusiones

El síndrome de Susac puede presentarse de forma incompleta y a edades excepcionalmente avanzadas. La ausencia de encefalopatía o de lesiones típicas en el cuerpo calloso no excluye el diagnóstico. El reconocimiento de los hallazgos retinianos característicos y un alto índice de sospecha son fundamentales para evitar retrasos diagnósticos en presentaciones atípicas.

CC-59

MIOCARDITIS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGEÍTIS EN UNA PUÉRPERA: DECISIÓN TERAPÉUTICA INDIVIDUALIZADA DURANTE LA LACTANCIA MATERNA

Hurtado Gavilán, Elena; Rodríguez Suárez, Santiago; García Morillo, Salvador.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La afectación cardíaca constituye uno de los principales factores pronósticos en la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA). Su manejo durante el puerperio supone un reto, especialmente cuando la paciente desea mantener la lactancia materna, circunstancia que obliga a individualizar la estrategia inmunosupresora.

Caso clínico

Mujer de 32 años, un mes después de su tercer parto, con antecedentes recientes de episodios recurrentes de dolor abdominal intenso de etiología no filiada, eosinofilia fluctuante, broncoespasmo, sinusitis, infiltrados pulmonares en vidrio deslustrado y reacción anafiláctica a ketorolaco. Ingresó por episodios de dolor torácico con elevación progresiva de troponina.

La ecocardiografía mostró función ventricular conservada y la resonancia magnética cardíacaevidenció edema miocárdico compatible con miocarditis aguda, sin necrosis ni fibrosis.

Durante el ingreso presentó broncoespasmo, hipoxemia y persistencia de eosinofilia, orientando el estudio hacia una enfermedad eosinofílica sistémica. La integración de la eosinofilia, asma, sinusitis, afectación gastrointestinal, pulmonar y cardíaca permitió establecer el diagnóstico de GEPA con afectación multiorgánica y mal pronóstico potencial por compromiso cardíaco.

Se administraron pulsos de metilprednisolona seguidos de prednisona. Aunque la ciclofosfamida constituye el tratamiento clásico de inducción en pacientes con afectación de órgano vital, la paciente manifestó su deseo de mantener la lactancia materna. Tras valoración multidisciplinar y revisión de la evidencia disponible sobre la escasa transferencia de rituximab a la leche materna y su baja biodisponibilidad oral en el lactante, se optó por inducción con rituximab (2 dosis de 1 g) como alternativa compatible con este objetivo, consiguiéndose remisión clínica, normalización de eosinófilos y descenso de biomarcadores de daño miocárdico.

Tres meses después, coincidiendo con el descenso progresivo de glucocorticoides, presentó una recaída caracterizada por dolor torácico, elevación de troponinas, lesiones cutáneas urticariformes, dolor abdominal y reaparición de eosinofilia, sin deterioro de la función ventricular. Ante la reactivación de una GEPA con afectación cardíaca (Five-Factor Score 2), se modificó la estrategia terapéutica mediante nueva inducción con pulsos de metilprednisolona, ciclofosfamida intravenosa y benralizumab mensual, obteniéndose nuevamente remisión clínica y analítica.

Discusión

Este caso ilustra la dificultad diagnóstica de la GEPA cuando debuta con afectación cardíaca en una paciente puérpera y la necesidad de integrar manifestaciones aparentemente inconexaspara alcanzar un diagnóstico precoz. Asimismo, pone de manifiesto la complejidad en la toma de decisiones terapéuticas cuando confluyen enfermedad potencialmente grave y deseo de mantener la lactancia. Aunque rituximab no consiguió prevenir la recaída, constituyó una alternativa razonable y basada en la evidencia disponible en aquel contexto clínico, permitiendo evitar inicialmente la exposición del lactante a ciclofosfamida. La evolución posterior refleja la heterogeneidad de la GEPA y la necesidad de adaptar el tratamiento según la respuesta clínica, incorporando terapias dirigidas como benralizumab en casos refractarios o recidivantes.

Conclusiones

La GEPA puede debutar con miocarditis en el puerperio y requiere un elevado índice de sospecha. En pacientes con deseo de mantener la lactancia, rituximab representa una opción terapéutica individualizada respaldada por los datos actuales de seguridad, aunque algunos casos con afectación grave pueden precisar intensificación posterior con ciclofosfamida y terapias anti-IL-5R para alcanzar un control sostenido de la enfermedad.

CC-60

DERMATOMIOSITIS HIPOMIOPÁTICA ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-SAE: UN HALLAZGO FARÍNGEO EXCEPCIONAL

García Hualde, Inés; Ballano Rodríguez-Solís, Jesús.

Hospital Universitario del Henares, Coslada, Madrid.

Introducción

Dentro de las dermatomiositis encontramos un subtipo conocido como "amiopática", es decir, en las que el cuadro clínico se encuentra dominado por las manifestaciones cutáneas y frecuentemente pulmonares, siendo la afectación muscular paucisintomática o subclínica. Los anticuerpos anti-MDA5 son los más conocidos asociados a estas formas de dermatomiositis.

Caso clínico

Se trata de una mujer de 70 años, natural de Marruecos, hipertensa y dislipémica.

Hace 1 año fue valorada por Dermatología por lesiones cutáneas con diagnóstico de dermatomiositis amiopática asociada a anti-SAE y anti-Ro52. Se realizaron TC y endoscopias digestivas sin hallazgos. Recibió entonces un ciclo de prednisona a dosis máxima de 0,5 mg/kg/día e inició tratamiento con metotrexato.

Un año después consultó por dolor incapacitante en manos, disnea y tos seca. En la anamnesis dirigida refirió disfagia y sensación de cuerpo extraño faríngeo, así como fenómeno de Raynaud.

En la exploración física destacó eritema violáceo en cara, cuello, escote y zona dorsal alta, úlceras en ambas manos sobre articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas, hipertrofia de cutículas y eritema periungueal doloroso a la palpación, esclerodactilia y microstomía. Fuerza 4+/5 en miembros superiores e inferiores. Auscultación cardiaca y pulmonar dentro de la normalidad.

La analítica mostró elevación de PCR, VSG, CPK 150 U/L, ANA 1/640 con patrón moteado y blot de miositis positivo para anti-SAE y anti-Ro52 con MDA5 negativos.

La capilaroscopia mostró un patrón "scleroderma-like".

La tomografía computarizada torácica mostró infiltrados alveolares bilaterales peribroncovasculares compatibles con neumonía organizada.

El electromiograma fue compatible con miopatía inflamatoria con afectación proximal y distal en miembros superiores.

La paciente fue valorada por Otorrinolaringología por la disfagia, con dudas iniciales de un posible divertículo de Zenker.

La paciente recibió tratamiento inmunosupresor con pulsos de corticoides, tracrolimus y rituximab. Para las úlceras en manos se inició amlodipino y sildenafilo.

A los 2 meses la paciente se encontraba asintomática salvo por la persistencia de la sensación de cuerpo extraño faríngeo y disfagia. El estudio otorrinolaringológico concluyó finalmente que se trataba de un faringocele secundario a hipotonía faríngea. Por este motivo se decidió iniciar tratamiento con inmunoglobulinas.

Discusión

La dermatomiositis es una enfermedad autoinmune sistémica y la afectación exclusivamente cutánea es excepcional. En este caso, la valoración por Medicina Interna precoz probablemente hubiera favorecido un diagnóstico y tratamiento precoces de las complicaciones sistémicas.

La presencia de afectación cutánea grave en forma de úlceras necróticas y la clínica pulmonar deben hacernos sospechar formas de dermatomiositis amiopática o hipomiopática. Esta situación se asocia clásicamente a anticuerpos anti-MDA5. En este caso, positivo para anti-SAE y negativo para anti-MDA5, la presencia de disfagia como manifestación muscular es un dato diferencial.

Conclusiones

La dermatomiositis es una enfermedad autoinmune sistémica y debe ser valorada de forma multidisciplinar, incluyendo siempre que sea posible a un médico internista.

La clínica muscular en extremidades puede ser poco relevante en formas amiopáticas. No obstante, es importante recordar que siempre debemos preguntar por la presencia de disfagia, la cual es una manifestación grave.

En este caso, como hallazgo excepcional, se objetivó un faringocele secundario a hipotonía faríngea.

CC-61

INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE CON DISREGULACIÓN INMUNE Y ENFERMEDAD PULMONAR GRANULOMATOSA-LINFOCÍTICA SECUNDARIA A DEFECTO MONOGÉNICO EN EL EJE LRBA-CTLA-4

Arroyo Bravo, Miriam; López Martinez, Jesús Alberto; Fernández Valmaña, Andrea; García González, Maria; Mayer, Alex; Marí Alfonso, Maria Begoña; Feijoo Massó, Carlos; Mercadé Torras, Joan Maria.

Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.

Introducción

La inmunodeficiencia común variable (IDCV) puede expresarse con un espectro clínico muy variado, que va desde la susceptibilidad a infecciones hasta cuadros de desregulación inmune con afectación autoinmune o granulomatosa. Presentamos el caso de una mujer con IDCV y enfermedad pulmonar granulomatosa-linfocítica (GLILD).

Caso clínico

Mujer de 27 años con antecedente de citopenias autoinmunes en la infancia (trombocitopenia, neutropenia y anemia hemolítica autoinmune) que precisaron múltiples líneas inmunosupresoras (corticoides, micofenolato, rituximab), consultó por infecciones respiratorias de repetición, disnea y tos.

La analítica mostró hemograma, función renal y función hepática sin alteraciones. Destacaba elevación de la enzima convertidora de angiotensina e hipogammaglobulinemia grave, con déficit severo de las tres clases de inmunoglobulinas (Ig): IgG, IgM e IgA, asociada a respuesta vacunal deficiente y recuento de linfocitos B conservado.

El PET-TC evidenció opacidades nodulares y consolidativas bilaterales, bronquiectasias y adenopatías supraclaviculares, hiliares y mediastínicas, con esplenomegalia hipermetabólica. El lavado broncoalveolar mediante broncoscopia presentó alveolitis linfocitaria con cociente CD4/CD8 elevado, con cultivos negativos.

La biopsia ganglionar supraclavicular mostró hiperplasia folicular reactiva. La criobiopsia pulmonar reveló inflamación linfohistiocitaria con presencia de granulomas no necrotizantes, células gigantes multinucleadas y neumonía organizativa.

El inmunofenotipo avanzado mostró un patrón de IDCV complicada con disregulación autoinmune, con déficit de linfocitos B memoria, expansión de células B CD21low y descenso de T reguladores con expansión de T foliculares circulantes. El estudio genético identificó en heterocigosis la variante frameshift c.455dup, p.(Asn152LysfsTer41) en LRBA, con pérdida de función prevista.

Ante la orientación diagnóstica de IDCV con disregulación inmune y afectación pulmonar por GLILD con afectación del eje LRBA-CTLA-4, se inició tratamiento sustitutivo con inmunoglobulina intravenosa mensual y prednisona (40 mg/día), con mejoría clínica, planteándose abatacept (CTLA-4-Ig) como tratamiento dirigido.

Discusión

La IDCV es la inmunodeficiencia primaria más prevalente en el adulto. Aunque clásicamente se asocia a infecciones recurrentes, un porcentaje relevante de pacientes desarrolla fenómenos de desregulación inmune, como citopenias autoinmunes o complicaciones granulomatosas, entre ellas la GLILD. Este amplio espectro clínico exige mantener un alto índice de sospecha, especialmente cuando una enfermedad granulomatosa se acompaña de manifestaciones autoinmunes.

El estudio genético identificó una variante monoalélica en LRBA, cuya elevada concordancia con el fenotipo clínico e inmunológico de la paciente sugiere un posible papel patogénico o asociado a la enfermedad.

Este caso ilustra cómo la asociación de afectación granulomatosa pulmonar, citopenias autoinmunes e hipogammaglobulinemia debe hacer sospechar una IDCV complicada con desregulación inmune. En este contexto, el estudio inmunofenotípico y genético puede aportar información clave, especialmente cuando identifica alteraciones en genes implicados en la regulación inmune, como LRBA, cuyo vínculo funcional con el eje CTLA-4 puede tener implicaciones diagnósticas y terapéuticas.

Conclusión

Ante una enfermedad pulmonar granulomatosa con citopenias autoinmunes e infecciones de repetición debe considerarse una inmunodeficiencia con desregulación inmune subyacente. Integrar fenotipo, histología, inmunofenotipo y estudios genéticos permite orientar el diagnóstico e individualizar el tratamiento.

CC-62

EFICACIA DE UPADACITINIB EN UN CASO DE ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES EXTRACRANEAL REFRACTARIA A TOCILIZUMAB

González San Narciso, Candela[1]; Baselga Puente, Trinidad[2]; Ausín García, Cristina[1]; Villalba García, María Victoria[1]; Lavilla Olleros, Cristina[1]; Álvarez-Sala Walther, Luis Antonio[1]; Barrientos Guerrero, María[1].

[1]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [2]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción

La arteritis de células gigantes (ACG) puede presentar formas extensas con afectación extracraneal con evolución tórpida. Aunque el bloqueo de IL-6 constituye el tratamiento de primera línea en guías clínicas, existen casos con efectos adversos o refractariedad al mismo. Las terapias dirigidas frente a la vía JAK-STAT emergen como una alternativa terapéutica para el tratamiento de la ACG. El ensayo clínico fase 3 SELECT-GCA ha demostrado la eficacia de upadacitinib en la inducción y mantenimiento de la remisión, favoreciendo la reciente aprobación de las agencias reguladoras para esta indicación.

Caso clínico

Varón de 76 años con antecedentes de amaurosis bilateral desde los 30 años atribuida a hipertensión intracraneal idiopática, epilepsia temporal, fibrilación auricular y enfermedad arterial periférica tratada con bypass femoro-poplíteo bilateral.

Consultó en Urgencias por dolor epigástrico de inicio súbito irradiado a brazo izquierdo, acompañado de cortejo vegetativo e hipotensión. Tras descartar etiología cardiaca mediante ecocardioscopia, se realizó una TC toracoabdominal que mostró engrosamiento mural compatible con vasculitis de grandes vasos, con afectación predominante de aorta toracoabdominal, arterias subclavias y axilares, sin datos de síndrome aórtico agudo.

En la anamnesis dirigida, refería astenia de varios meses de evolución, sin otros síntomas constitucionales, cefalea ni claudicación mandibular. Negaba fiebre, clínica digestiva, cutánea o articular. La analítica mostró anemia normocítica (hemoglobina 11 g/dL), elevación de reactantes de fase aguda (PCR 53 mg/L, VSG 98 mm/h) e hipertransaminasemia leve. La ecografía Doppler evidenció aumento del complejo íntima-media en carótidas, subclavia derecha y arterias axilares, sin afectación de arterias temporales. La PET-TC confirmó actividad inflamatoria compatible con vasculitis de grandes vasos, de predominio en aorta torácica y arterias subclavias.

Con el diagnóstico de ACG con afectación extracraneal, se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona, seguidos de prednisona en pauta descendente, asociando tocilizumab subcutáneo semanal.

A los cuatro meses reingresó por dolor torácico atípico. La PET-TC mostró progresión metabólica de la enfermedad, con extensión a territorios ilíacos y femorales. Ante la refractariedad al bloqueo de IL-6 y considerando la evidencia disponible, se decidió iniciar upadacitinib 15 mg diarios. Tras seis meses de tratamiento, el paciente permanecía asintomático y clínicamente estable, objetivándose normalización de la actividad metabólica vascular en la PET-TC de control.

Discusión

Las formas extracraneales de ACG pueden cursar con clínica inespecífica y requieren técnicas de imagen para su diagnóstico, no así para el seguimiento. Suponen un reto cuando escapan al bloqueo aislado de IL-6, como en el caso expuesto. La inhibición de la vía JAK-STAT ofrece una ventaja fisiopatológica en estos escenarios al bloquear simultáneamente múltiples citocinas implicadas en el daño vascular (como IL-6, IFN-γ e IL-12/23), como así ha demostrado el ensayo clínico fase 3 SELECT-GCA. El presente caso ilustra una respuesta clínica y metabólica a upadacitinib tras fracaso de anti-IL6, apoyando esta estrategia.

Conclusiones

Los inhibidores de JAK, respaldados por la evidencia reciente, constituyen una alternativa terapéutica eficaz en el manejo de la ACG y representan una excelente terapia de rescate en los casos refractarios a tocilizumab.

CC-64

GRANULOMA EROSIVO DEL TABIQUE NASAL

Muñoz Blanco, Arturo; Sanuy Garabatos, Marta; Gandía Blanquer, Lucía; Serralta San Martín, Gonzalo; Perales Fraile, Isabel.

Hospital Infanta Sofia, San Sebastián de los Reyes.

Introducción

Mujer de 35 años, procedente de Colombia y sin hábitos tóxicos, que acude a consultas por una lesión nodular en el hueso propio nasal derecho de dos meses de evolución. La lesión se acompaña epistaxis recurrente y febrícula Entre sus antecedentes personales destaca un síndrome ansioso-depresivo, migraña y antecedentes familiares de lupus eritematoso sistémico en dos primas.

Exploración física

La valoración inicial por Otorrinolaringología (ORL) constató el crecimiento progresivo de la lesión en la cara lateral del tabique nasal. En la exploración física general posterior se evidenció la persistencia de pápulas eritematosas con descamación fina en ambas mejillas, una lesión escamosa-ulcerosa costrosa en el labio inferior con un afta aislada en la mucosa yugal, molestia difusa a la palpación abdominal y adenomegalias inguinales bilaterales de 1-2 cm, blandas y poco móviles. No se palparon otras adenomegalias periféricas ni signos de artritis activa.

Pruebas complementarias

La tomografía computarizada (TC) facial inicial reveló una masa de partes blandas de 1,5 x 2,1 cm centrada en el tercio anterior del tabique nasal óseo, con signos de agresividad radiológica al erosionar el tabique, la apófisis frontal maxilar y el hueso nasal (imagen 1). Las biopsias seriadas de la mucosa nasal y cutánea (mejilla y labio) mostraron una dermatitis granulomatosa; es fundamental destacar que solo en la muestra de la mejilla derecha se evidenció necrosis central y esta fue de carácter focal y aislado, no observándose necrosis caseosa ni vasculitis en la mayoría de los granulomas. Asimismo, se realizaron técnicas de inmunofenotipado y marcadores específicos que resultaron negativos, descartando razonablemente una neoplasia hematológica o histiocitosis de células de Langerhans. Las tinciones (PAS, Grocott, Ziehl-Neelsen, Giemsa), los cultivos microbiológicos y la PCR para Leishmania fueron negativos.

Ante la sospecha de afectación sistémica, se completó el estudio con un TC body y un PET-TC, que confirmaron esplenomegalia y múltiples adenopatías hipermetabólicas supra e infradiafragmáticas (imágenes 2 y 3). Finalmente, la biopsia escisional de una adenopatía inguinal izquierda evidenció una linfadenitis granulomatosa sin necrosis ni malignidad, con PCR y cultivo para M. tuberculosis negativos. Los estudios endoscópicos descartaron enfermedad inflamatoria intestinal.

Diagnóstico

Sarcoidosis multisistémica con afectación cutáneo-mucosa orofacial, adenopática difusa y esplénica. Esta hipótesis representa la opción diagnóstica más probable tras la confirmación histológica de granulomas no caseificantes y la rigurosa exclusión de etiologías infecciosas, neoplásicas y vasculitis sistémicas granulomatosas.

Evolución

Se inició inmunosupresión con prednisona en pauta descendente y metotrexato subcutáneo semanal. La paciente presentó una excelente respuesta clínica con resolución de las lesiones cutáneas y cese de la epistaxis. El TC body de control a los cuatro meses confirmó una franca mejoría radiológica con marcada reducción de la afectación ganglionar sistémica.

CC-65

USO DE COCAÍNA COMO POTENCIAL FACTOR CONTRIBUYENTE PARA EL DESARROLLO DE VASCULOPATÍA SISTÉMICA: DESCRIPCIÓN DE 4 CASOS

Plana Manjon, Laura; Medina Julio, Marc; Álvarez Abella, Alba; Jerez Liernas, Alba; Mariné Guillem, Meritxell; A Alba, Marco; Nuñez Conde, Andrea.

Hospital Mutua, Terrassa.

Introducción

El consumo de cocaína se ha asociado al desarrollo de diversos síndromes inflamatorios reumatológicos, en ocasiones difíciles de distinguir de sus formas idiopáticas. El espectro clínico es amplio y variable en gravedad, desde lesiones localizadas como la destrucción del tabique nasal hasta manifestaciones potencialmente graves como las vasculitis. La introducción del levamisol como adulterante se ha relacionado con vasculopatía con neutropenia, púrpura retiforme con necrosis cutánea y altos títulos de anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA).

Diferenciar las vasculopatías y vasculitis asociadas al consumo de cocaína de las vasculitis primarias constituye un reto diagnóstico con implicaciones terapéuticas y pronósticas. Presentamos una serie de cuatro pacientes con diferentes formas de vasculopatía/vasculitis en relación temporal con el consumo de cocaína, con el objetivo de describir su espectro clínico.

Casos clínicos

Caso 1: Varón de 48 años, consumidor activo de cocaína, con úlceras cutáneas en cuello, brazos, muslos y tórax, con posible patergia. Biopsia sin vasculitis, con lesiones tipo pioderma gangrenoso. Presentaba ANCA 1/320 con patrón perinuclear atípico y anticuerpos anti-elastasa positivos. Respondió a ciclosporina, con dos recidivas asociadas a consumo intenso.

Caso 2: Varón de 27 años, consumidor ocasional de cocaína, que presentó hemorragia alveolar difusa aislada tras consumo puntual, asociada a anticuerpos anti-membrana basal glomerular (anti-GBM). Recibió recambios plasmáticos, glucocorticoides y ciclofosfamida, con buena respuesta y sin recidiva tras abandono del consumo.

Caso 3: Varón de 48 años, consumidor habitual de cocaína, diagnosticado de granulomatosis con poliangeítis (GPA) por masas pulmonares cavitadas bilaterales. Presentaba ANCA anti-proteinasa 3 (anti-PR3) y anticuerpos anti-elastasa positivos. Tratado con rituximab y cese del consumo, en remisión.

Caso 4: Mujer de 52 años, consumidora diaria de cocaína, con GPA por destrucción del tabique nasal, otitis y sinusitis crónica. Presentaba anti-PR3 y anticuerpos anti-elastasa positivos. Mejoró con rituximab, pero presentó recurrencia asociada a recaída del consumo.

Conclusión y discusión

Esta serie refleja el espectro de fenómenos inflamatorios y de destrucción vascular asociados al consumo de cocaína, así como el reto de su diferenciación con las vasculitis primarias. La fisiopatología parece relacionada con disfunción endotelial, isquemia y necrosis vascular, con escasa inflamación de la pared vascular.

La doble positividad anti-MPO/anti-PR3 y los anticuerpos ANCA anti-elastasa constituyen un rasgo distintivo. Los hallazgos histológicos incluyen vasculopatía trombótica y vasculitis leucocitoclástica con necrosis fibrinoide.

Grande et al. identificaron consumo de cocaína en el 5,15% de pacientes con vasculitis ANCA, con predominio anti-PR3. Morcos et al. confirmaron la asociación con doble positividad anti-MPO/anti-PR3 un peor pronóstico. Estos datos subrayan la necesidad de investigar el consumo de cocaína en sospecha de vasculitis ANCA.

El tratamiento requiere cese del consumo y, en casos graves, inmunosupresión similar a las vasculitis ANCA, siendo la persistencia del consumo el principal predictor de recidiva. En conclusión, estas entidades son difíciles de diferenciar de las vasculitis primarias, con alta morbilidad, siendo la abstinencia la medida terapéutica principal.

CC-66

TROMBOPENIA PERSISTENTE EN LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO: ¿HAY ALGO MÁS DETRÁS?

Laserna Martínez, Montserrat; Pérez Alves, Bethania; Fernández García, Ángela; Cabestre Pinilla, Paula; Romero Velasco, Elisa; Vates Gómez, Roberto; Álvarez Núñez, Belén; Chica Gullón, Esther.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Introducción

La trombopenia grave es una manifestación hematológica del lupus eritematoso sistémico (LES) cuyo manejo puede resultar especialmente complejo cuando es refractaria a múltiples líneas de tratamiento. Presentamos el caso de una paciente con LES y trombopenia de difícil control que desarrolló un probable síndrome antifosfolípido (SAF) catastrófico.

Caso clínico

Mujer de 82 años con antecedente de LES (afectación hematológica, articular y enfermedad pulmonar intersticial difusa) y fibrilación auricular anticoagulada. La trombopenia grave constituyó la principal manifestación, persistiendo cifras inferiores a 100.000/µL a pesar de tratamiento con hidroxicloroquina, glucocorticoides, dos dosis de rituximab, anifrolumab y avatrombopag, con suspensiones transitorias de la anticoagulación.

Ingresa de nuevo por reactivación del LES con trombopenia de 11.000/µL, precisando bolos de metilprednisolona, inicio de azatioprina y mantenimiento de avatrombopag, con buena respuesta inicial. Posteriormente presentó una nueva recaída refractaria a inmunoglobulinas intravenosas (plaquetas 2.000/µL), por lo que se intensificó el tratamiento con rituximab, sustitución de anifrolumab por belimumab y cambio de azatioprina a micofenolato de mofetilo, consiguiendo normalización del recuento plaquetario e incluso reintroducción de la anticoagulación.

Seis meses después, tras suspender anticoagulación durante tres días para una faquectomía programada, acudió a urgencias por dolor abdominal agudo. Se realizó tomografía computerizada abdominal con hallazgo de trombosis arteriales esplénica y renal bilateral, junto con livedo reticularis y lesiones isquémicas digitales. Dado la importante carga de inmunosupresión, se decide inicialmente inicio de tratamiento antibiótico de amplio espectro y retirada de parte de los inmunosupresores hasta descartar razonablemente endocarditis. Durante el ingreso se realiza ecocardiograma que descarta afectación endocardítica, tanto infecciosa como trombótica en contexto de LES (endocarditis de Libman Sacks). Además analíticamente se confirma anticoagulante lúpico positivo (objetivado ya 6 meses antes), interpretándose el cuadro como un probable SAF catastrófico. Se instauró tratamiento con heparina de bajo peso molecular, antiagregación y estatinas, así como reintroducción de su inmunosupresión habitual y bolos de metilprednisolona. La evolución fue desfavorable, con nueva trombopenia grave (<10.000 plaquetas/µL) que obligó a suspender la anticoagulación. Se propone nuevo ciclo de inmunoglobulinas que no toleró, por lo que se optó finalmente por recambios plasmáticos. Durante la segunda sesión presentó una parada cardiorrespiratoria recuperada, evolucionando posteriormente a fracaso multiorgánico y fallecimiento.

Discusión

En pacientes con trombopenia refractaria como principal afectación de LES debe sospecharse SAF asociado. Además este perfil de paciente supone un reto, sobre todo por la coexistencia de riesgo trombótico y hemorrágico asociados. La suspensión de la anticoagulación, aunque sea de manera transitoria, constituye un reconocido factor precipitante del SAF catastrófico. Algunos estudios han señalado un posible incremento del riesgo trombótico asociado a los agonistas del receptor de trombopoyetina, por lo que su indicación debe individualizarse.

Conclusión

La coexistencia de trombopenia refractaria y elevado riesgo trombótico representa uno de los principales retos terapéuticos en pacientes con LES y SAF. Este caso pone de manifiesto la compleja valoración del balance beneficio-riesgo entre el mantenimiento de la anticoagulación para prevenir eventos trombóticos y el incremento del riesgo hemorrágico condicionado por la trombopenia grave.

CC-67

ARTERIOPATÍA OBLITERANTE NO INFLAMATORIA, RETO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO MULTIDISCIPLINAR

Sierra Maestro-Lansac, Antonio V. D.[1]; Pérez Conesa, Mercedes Pilar[1]; Astiazaran Alemán, Garazi[2]; Urizar Ursua, Elena[3]; Martínez Pérez, Irene[4]; Fernández Vidal, Elisa[5]; Sáez Comet, Luis[1].

[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [2]Hospital Donostia, San Sebastián; [3]Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; [4]Hospital General Universitario JM Morales Meseguer, Murcia; [5]Hospital Infanta Leonor, Madrid.

Las lesiones necróticas acrales constituyen un reto diagnóstico cuando los hallazgos clínicos, histológicos y radiológicos son discordantes. La coexistencia de datos sugestivos de vasculitis, isquemia arterial e infecciones de repetición puede dificultar la identificación de la enfermedad subyacente y condicionar decisiones terapéuticas contrapuestas, como la inmunosupresión o el tratamiento antimicrobiano. Presentamos un caso que ejemplifica esta complejidad diagnóstica.

Varón de 69 años, exfumador, con hipertensión, dislipemia, cardiopatía isquémica revascularizada mediante múltiples stents y antecedente de adenocarcinoma de próstata tratado; inicia, tras cateterismo coronario, lesiones cutáneas recurrentes, dolorosas, de morfología livedoide/purpúrica y evolución necrótica, localizadas en extremidades superiores e inferiores, con afectación acral y úlceras de difícil cicatrización.

El caso planteó desde el inicio un complejo diagnóstico diferencial dentro del espectro vasculítico y vasculopático: vasculitis cutánea atípica, vasculitis de vaso mediano o grande, ateroembolismo por colesterol, vasculopatía livedoide, fenómeno trombótico/antifosfolípido, endocarditis embolígena y reacción medicamentosa tipo exantema fijo, especialmente por clopidogrel o pantoprazol. Las biopsias cutáneas repetidas mostraron necrosis dermoepidérmica con cambios hemorrágicos e inflamación perivascular/perianexial, pero sin signos concluyentes de vasculitis, trombos de fibrina ni émbolos de colesterol. El estudio inmunológico fue persistentemente negativo, incluyendo ANA/ENA, ANCA, complemento, antifosfolípido, crioglobulinas y serologías relevantes. También se descartaron afectación mucosa significativa, embolismos oftalmológicos y endocarditis infecciosa mediante estudio cardiológico y PET-TC.

La evolución radiológica añadió complejidad: el PET-TC mostró captación vascular aórtica y de troncos supraaórticos sugerente de inflamación de gran vaso, aunque sin una correlación clínica, analítica ni evolutiva suficiente para confirmar vasculitis sistémica. Paralelamente, el paciente desarrolló isquemia crónica grado IV de miembro inferior derecho por enfermedad arterial distal, precisando revascularización, alprostadilo intravenoso, desbridamientos repetidos, amputación transmetatarsiana y terapia VAC. El estudio anatomopatológico posterior de necrosis digital fue más compatible con arteriopatía obliterante no inflamatoria, con proliferación intimal severa y ausencia de inflamación o trombosis asociada.

La evolución del paciente se complicó por la sobreinfección recurrente de las úlceras por microorganismos multirresistentes, incluyendo E. coli BLEE, Pseudomonas aeruginosa MDR, Staphylococcus aureus sensible y resistente a meticilina, y Streptococcus pyogenes, condicionando ingresos prolongados, antibioterapia dirigida —ertapenem, meropenem, ceftolozano-tazobactam, trimetoprim-sulfametoxazol— y manejo combinado con Cirugía Vascular, Dermatología, Infecciosas, Medicina Interna y Cirugía Plástica.

La estrategia terapéutica evolucionó paralelamente a la incertidumbre diagnóstica. Ante la sospecha inicial de una vasculopatía inflamatoria se inició corticoterapia sistémica, con mejoría parcial, aunque seguida de recaídas al reducir la dosis. Posteriormente se asociaron bosentán y tadalafilo como tratamiento vasodilatador dirigido a mejorar la perfusión microvascular y limitar la progresión de la necrosis digital, consiguiendo una estabilización clínica. La progresión hacia isquemia crítica requirió además revascularización arterial y perfusión intravenosa prolongada de alprostadilo, con recuperación parcial de la perfusión distal. Finalmente, las sucesivas sobreinfecciones por microorganismos multirresistentes obligaron a individualizar la antibioterapia según antibiograma y combinarla con múltiples desbridamientos quirúrgicos y terapia de presión negativa, constituyendo un manejo médico-quirúrgico altamente dinámico y multidisciplinar.

Este caso ilustra la dificultad de distinguir vasculitis verdadera de vasculopatías oclusivas no inflamatorias en lesiones necróticas acrales recurrentes, especialmente cuando coexisten aterosclerosis, procedimientos endovasculares previos, inmunosupresión, infección crónica de heridas y hallazgos histológicos inespecíficos.

CC-68

DE LA FIEBRE DE ORIGEN DESCONOCIDO A LA HIDROCEFALIA OBSTRUCTIVA: LA BIOPSIA CEREBRAL COMO CLAVE DIAGNÓSTICA EN UNA NEUROSARCOIDOSIS

Salcedo Martin, Leticia; Cerdán Morala, Antonio; Ramiro Martín, Elena; Cubino Boveda, Noelia; Marcos Martin, Miguel; Chamorro Fernandez, Antonio; Crisolino Pozas, Angel Pedro.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción

La neurosarcoidosis constituye una manifestación infrecuente de la sarcoidosis y la afectación exclusiva del sistema nervioso central representa una situación excepcional que dificulta el diagnóstico. La asociación de fiebre de origen desconocido, hidrocefalia y afectación ependimaria obliga a descartar procesos infecciosos, neoplásicas y enfermedades inflamatorias del sistema nervioso central. Presentamos un caso en el que la biopsia cerebral resultó determinante para establecer el diagnóstico.

Caso clínico

Mujer de 48 años, sin antecedentes de interés, con fiebre recurrente de origen no filiado durante varios meses. En enero de 2025 presentó cefalea progresiva, vómitos e hidrocefalia obstructiva con edema transependimario, precisando derivación ventrículo-peritoneal. La resonancia magnética mostró realce ependimario nodular bilateral y el líquido cefalorraquídeo evidenció pleocitosis linfocitaria, hiperproteinorraquia y bandas oligoclonales. El estudio microbiológico seriado en sangre, líquido cefalorraquídeo y tejido cerebral fue repetidamente negativo para bacterias, micobacterias, hongos, virus y parásitos; el estudio inmunológico descartó conectivopatías y vasculitis, y la citología y citometría de flujo excluyeron un proceso linfoproliferativo.

Durante el estudio se diagnosticó un carcinoma papilar de tiroides localizado, tratado con intención curativa, sin evidencia de enfermedad residual, planteándose el diagnóstico diferencial con una reacción sarcoidea asociada a neoplasia. El estudio de extensión no evidenció afectación granulomatosa extraneurológica. Ante la persistencia de incertidumbre diagnóstica se realizó biopsia cerebral, que mostró inflamación granulomatosa no necrotizante periventricular, descartándose malignidad.

Tras exclusión de etiologías infecciosas y neoplásicas, el conjunto de hallazgos clínicos, radiológicos e histológicos apoyó el diagnóstico de neurosarcoidosis con afectación exclusiva del sistema nervioso central, iniciándose tratamiento con metilprednisolona intravenosa, metotrexato y corticoides orales, con resolución de la fiebre y mejoría clínica, radiológica y neurooftalmológica.

Durante la reducción progresiva de corticoides presentó una recaída con pérdida brusca de visión monocular derecha y febrícula, sin datos de disfunción de la derivación ventricular ni progresión radiológica, respondiendo nuevamente a la intensificación del tratamiento inmunosupresor.

Discusión

La neurosarcoidosis con afectación exclusiva del sistema nervioso central constituye una entidad excepcional y de exclusión. La combinación de fiebre prolongada, hidrocefalia y realce ependimario orientó inicialmente hacia ventriculitis crónica, tuberculosis del sistema nervioso central, procesos linfoproliferativos y enfermedades desmielinizantes. En ausencia de afectación extraneurológica accesible, la biopsia cerebral resultó determinante para demostrar granulomas no necrotizantes y justificar el inicio del tratamiento inmunosupresor. La coexistencia de un carcinoma papilar de tiroides obligó a considerar una reacción sarcoidea asociada a neoplasia. Sin embargo, la persistencia de la actividad inflamatoria tras el tratamiento oncológico curativo, la ausencia de resolución del proceso neurológico pese al control de la neoplasia, la recaída tras la reducción de glucocorticoides y la respuesta mantenida al tratamiento inmunosupresor favorecieron el diagnóstico de neurosarcoidosis como explicación más probable.

Conclusiones

La neurosarcoidosis debe incluirse en el diagnóstico diferencial de la hidrocefalia inflamatoria de causa no filiada. Cuando no existe afectación sistémica susceptible de biopsia, la biopsia cerebral puede ser determinante para orientar el diagnóstico e instaurar un tratamiento precoz.

Bibliografía

1. Stern BJ, Royal W III, Gelfand JM, et al. Definition and Consensus Diagnostic Criteria for Neurosarcoidosis: From the Neurosarcoidosis Consortium Consensus Group. Neurology. 2018;91:e1088-e1098.

CC-69

CUANDO NO ERA UN TUMOR: SARCOIDOSIS INTESTINAL SIMULANDO UNA NEOPLASIA DE COLON

Boyero Calvo, Natalia; Amaro Hidalgo, Cristina; Salgado Cardoso, Belén; Posada Menco, Vanessa Yulieth; Tolosa Álvarez, Santiago; Gallardo Sánchez, Juan Diego; Magro Ledesma, Dolores; Rodríguez López, Edson Manuel.

Hospital Universitario Infanta Cristina, Badajoz.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa sistémica de etiología desconocida caracterizada por la formación de granulomas no caseificantes. La afectación digestiva es infrecuente, representando menos del 1% de los casos clínicamente manifiestos, siendo el estómago el órgano más afectado. La localización colónica es excepcional y puede simular procesos neoplásicos, inflamatorios o infecciosos, lo que convierte su diagnóstico en un reto clínico. Presentamos el caso de una sarcoidosis intestinal diagnosticada de forma incidental tras cirugía realizada por sospecha de cáncer de colon.

Caso clínico

Mujer de 64 años, exfumadora, sin antecedentes médicos relevantes ni tratamiento habitual. Fue remitida para estudio tras detectarse sangre oculta en heces positiva dentro de un programa de cribado de cáncer colorrectal. La paciente permanecía completamente asintomática desde el punto de vista digestivo y sistémico. Tras dos colonoscopias no concluyentes se estableció la sospecha de neoplasia de ciego, realizándose hemicolectomía derecha en octubre de 2025. En el estudio de extensión previo destacaban imágenes pulmonares nodulares en vidrio deslustrado y dos lesiones hepáticas, posteriormente descartadas como metastásicas. El estudio anatomopatológico de la pieza quirúrgica mostró colitis granulomatosa no necrotizante de tipo sarcoideo y linfadenitis granulomatosa no necrotizante en ganglios perintestinales. Las tinciones PAS, Grocott y Ziehl-Neelsen resultaron negativas para microorganismos patógenos. Durante el estudio etiológico posterior se objetivó Quantiferon positivo, diagnosticándose infección tuberculosa latente e iniciándose tratamiento con isoniacida y piridoxina. La paciente permaneció asintomática durante todo el seguimiento. Analíticamente presentó hemograma, reactantes de fase aguda, metabolismo fosfocálcico y enzima convertidora de angiotensina dentro de la normalidad. La tomografía computarizada de control mostró resolución de las alteraciones pulmonares, sin adenopatías significativas ni hallazgos sugestivos de actividad sistémica, por lo que se optó por actitud expectante sin tratamiento inmunosupresor.

Discusión

La sarcoidosis intestinal constituye una entidad excepcional y su presentación clínica es muy variable, desde pacientes asintomáticos hasta cuadros de dolor abdominal, diarrea, hemorragia digestiva u obstrucción intestinal. En este caso, la enfermedad simuló una neoplasia colorrectal detectada durante un programa de cribado, motivando el tratamiento quirúrgico. El diagnóstico definitivo requirió confirmación histológica y exclusión de otras causas de granulomatosis intestinal, especialmente infecciones por micobacterias y hongos.

Conclusiones

La sarcoidosis intestinal es una forma muy infrecuente de presentación de la sarcoidosis y puede manifestarse como una lesión pseudotumoral colónica. Su diagnóstico exige confirmación histológica y un adecuado diagnóstico diferencial. En pacientes asintomáticos y sin evidencia de actividad sistémica puede adoptarse una actitud conservadora con seguimiento estrecho, evitando tratamientos inmunosupresores innecesarios.

CC-70

TROMBOSIS BIVENTRICULAR MASIVA COMO PRIMERA PISTA DE UN SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO: ¿GEPA SUBYACENTE?

Martín Sojo, Lucía; García Castaño, Eva; Osorio Prendes, Santiago; Villalba García, María Victoria; Barrientos Guerrero, María; Ausín García, Cristina; Durán García, María Esther; Lavilla Olleros, Cristina.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción

La eosinofilia grave puede asociarse a daño multiorgánico secundario a infiltración tisular y fenómenos trombóticos. El síndrome hipereosinofílico (SHE) y la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA) comparten manifestaciones clínicas, pudiendo dificultar el diagnóstico diferencial, especialmente en contextos de afectación cardíaca grave. Sin embargo la fisiopatología es diferente, mientras que SHE daña los órganos mediante microtrombosis y toxicidad por gránulos, la GEPA daña los tejidos a través de la destrucción inflamatoria directa de los vasos sanguíneos.

Caso clínico

Mujer de 48 años, con antecedentes de neurofibromatosis tipo 1, asma y fibromialgia, que ingresa en una Unidad de Cuidados Intensivos por insuficiencia cardíaca aguda en forma de edema agudo de pulmón secundario a insuficiencia mitral severa y cardiopatía hipertrófica, precisando soporte ventilatorio no invasivo.

Durante el ingreso presenta accidente cerebrovascular isquémico en territorio de arteria cerebral media izquierda, de probable etiología cardioembólica, recibiendo tratamiento fibrinolítico. El ecocardiograma transtorácico realizado durante el estudio evidencia una masa intracavitaria izquierda compatible con trombo.

Posteriormente presenta parada cardiorrespiratoria en fibrilación ventricular, revertida mediante desfibrilación eléctrica. Horas después desarrolla anisocoria, objetivándose transformación hemorrágica del infarto isquémico en TAC craneal de control.

Se completa estudio con TAC toracoabdominal y cardíaco, identificándose trombos intracavitarios biventriculares, de predominio izquierdo, con ocupación apical y distal ventricular. Analíticamente destacaba eosinofilia marcada de 9.200 eosinófilos/µL. En el estudio inmunológico se objetivó positividad en zona gris de anticuerpos anti-MPO (7,30).

Ante la sospecha de síndrome hipereosinofílico con afectación cardíaca trombótica frente a posible debut de GEPA, se inició tratamiento con3 consecutivos de bolos de metilprednisolona de 500 mg/día Posteriormente se administró mepolizumab 300 mg/mensual, con pauta descedente de prednisona desde 30mg/día.

La paciente presentó mejoría clínica y neurológica progresiva, persistiendo como principal secuela hemiparesia derecha, quedando pendiente de traslado a centro de rehabilitación neurológica.

Discusión

La afectación cardíaca representa una de las principales causas de morbimortalidad en el síndrome hipereosinofílico y puede manifestarse mediante fibrosis endomiocárdica, insuficiencia valvular y trombosis intracardíaca. La presencia de trombos biventriculares asociados a eosinofilia marcada constituye una forma de presentación infrecuente y potencialmente fatal.

En este caso, la coexistencia de asma y positividad anti-MPO planteó el diagnóstico diferencial con GEPA. Sin embargo, la ausencia de otras manifestaciones vasculíticas sistémicas y el predominio del componente trombótico-cardíaco orientaron inicialmente hacia síndrome hipereosinofílico. El inicio precoz de corticoterapia y tratamiento anti-IL5 resultó clave para la estabilización clínica y la mejoría evolutiva.

Conclusiones

La eosinofilia marcada asociada a trombosis intracardíaca debe hacer considerar entidades como el síndrome hipereosinofílico y la GEPA. El reconocimiento precoz y el inicio rápido de tratamiento inmunosupresor pueden ser determinantes para mejorar el pronóstico y limitar el daño orgánico irreversible.

CC-71

HEPATITIS AUTOINMUNE DE RÁPIDA PROGRESIÓN EN EL CONTEXTO DE SÍNDROME DE SJÖGREN SISTÉMICO CON CRIOGLOBULINEMIA MIXTA TIPO II: RETO DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDAD AUTOINMUNE MULTISISTÉMICA

Lucas Torres, María Encarnación; Jorge Ripper, Carlos; López Garrido, Marta; Orihuela, Jorge; Pérez, Airam; Aroza Espinar, Marina; Guerra Romero, José Antonio; Flores Magadan, Jesús.

Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción

La hepatitis autoinmune (HAI) es una enfermedad inflamatoria hepática inmunomediada que puede asociarse a otras enfermedades autoinmunes sistémicas, especialmente el síndrome de Sjögren. Su curso puede ser insidioso o rápidamente progresivo, y su diagnóstico puede verse enmascarado por manifestaciones sistémicas concomitantes, como vasculitis crioglobulinémica o afectación multiorgánica.

Caso clínico

Mujer de 65 años con antecedente de hipotiroidismo autoinmune, que ingresó inicialmente por infección respiratoria aguda por virus respiratorio sincitial con sobreinfección bacteriana.

Durante el ingreso desarrolló livedo reticular y púrpura en miembros inferiores, isquemia crítica de extremidad inferior izquierda con necesidad de revascularización y amputación digital, colitis isquémica y polineuropatía sensitivo-motora axonal.

El estudio inmunológico mostró ANA 1/1280, anti-Ro/SSA y anti-La/SSB positivos, factor reumatoide elevado, ANCA atípico, consumo de complemento y crioglobulinemia mixta tipo II, gammagrafía salival patológica estableciéndose el diagnóstico de Síndrome de Sjögren sistémico con crioglobulinemia mixta tipo II y vasculitis sistémica asociada. Se dieron pulsos de metilprednisolona con inicio de hidroxicloroquina y pauta descendiente.

Posteriormente, la paciente reingresó por anasarca, ascitis y encefalopatía hepática. La TC no evidenció cirrosis, pero el estudio hemodinámico transyugular mostró hipertensión portal significativa (gradiente portohepático 22 mmHg). Las pruebas de función hepática mostraban alteraciones leves.

La biopsia hepática evidenció hepatitis de interfase, inflamación lobulillar y fibrosis portoportal, compatible con hepatitis autoinmune evolucionada. Se inició tratamiento inmunosupresor con leve mejoría y posterior fallecimiento de la paciente.

Discusión

El síndrome de Sjögren puede presentar manifestaciones sistémicas graves más allá de la afectación glandular, incluyendo crioglobulinemia mixta tipo II, vasculitis sistémica, neuropatía periférica y afectación hepática autoinmune.

En este caso, la constelación clínica, serológica e histológica es más consistente con un síndrome de Sjögren sistémico con fenotipo B agresivo y crioglobulinemia asociada, siendo la hepatitis autoinmune una manifestación de la disrregulación inmunológica subyacente.

Conclusión

El síndrome de Sjögren sistémico puede asociarse a crioglobulinemia, vasculitis y afectación multiorgánica grave, incluyendo hepatitis autoinmune, dentro de un contexto de marcada disrregulación inmunológica, incluyendo la positividad de autoanticuerpos como ANA o anti-dsDNA en ausencia de criterios clínicos consistentes para lupus eritematoso sistémico.

CC-72

CUANDO EL SÍNDROME CARDIORRENAL NO ES UN SÍNDROME CARDIORRENAL: DEBUT DE UNA VASCULITIS ASOCIADA A ANCA

Molines Charbonnier, Beatriz Rosa; Pellicer Cabo, Ángel; Garin Cascales, Eduardo; Alania Torres, Edgardo; Alcalde Castillo, Raquel; Puche Villanueva, Alicia; Roca Martínez, Marc.

Hospital General Universitario de Dénia, Denia.

Introducción

La granulomatosis con poliangeítis (GPA) es una vasculitis asociada a ANCA que afecta predominantemente al tracto respiratorio y al riñón. La afectación cardíaca es infrecuente y puede manifestarse como insuficiencia cardíaca con disfunción ventricular, dificultando el diagnóstico inicial y planteando el diagnóstico diferencial con otras causas de síndrome cardiorrenal.

Caso clínico

Mujer de 65 años, exfumadora, con antecedentes de hipertensión arterial y dislipemia, que tras una semana presentando disnea progresiva (NYHA II-III), ortopnea y edemas maleolares, ingresa por edema agudo de pulmón hipertensivo con insuficiencia respiratoria aguda. La exploración ecográfica mostró signos de congestión sistémica y pleuropulmonar, iniciándose tratamiento deplectivo y ventilación mecánica no invasiva, con buena evolución clínica. La analítica reveló insuficiencia renal aguda (creatinina 4 mg/dL; basal 0,8 mg/dL), hiperpotasemia leve, NT-proBNP 32.820 pg/mL, anemia normocítica (Hb 8,3 g/dL) y elevación de troponina. La radiografía de tórax mostró cardiomegalia y derrame pleural bilateral. El ecocardiograma evidenció miocardiopatía dilatada con hipocinesia global, fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) del 36% e insuficiencia mitral funcional moderada. El cateterismo cardíaco descartó enfermedad coronaria significativa.

El estudio urinario objetivó microhematuria con hematíes dismórficos y proteinuria (cociente albúmina/creatinina 2,9 g/g), orientando hacia un síndrome nefrítico. El estudio inmunológico mostró positividad para c-ANCA con anticuerpos PR3, ANA 1/80, anticuerpos anti-membrana basal glomerular, anti-ADN y antifosfolípido negativos, con complemento normal. La tomografía computarizada de alta resolución no evidenció afectación pulmonar. La biopsia renal confirmó glomerulonefritis extracapilar pauciinmune con semilunas fibrocelulares en el 42% de los glomérulos viables y lesiones crónicas asociadas.

Ante el diagnóstico de vasculitis asociada a PR3-ANCA con afectación renal y probable miocardiopatía concomitante, se administraron pulsos de metilprednisolona, seguidos de prednisona, rituximab y posteriormente avacopan, junto con tratamiento dirigido para insuficiencia cardíaca. Al año de seguimiento, la paciente permanece clínicamente estable, sin síntomas de insuficiencia cardíaca, con recuperación de la FEVI hasta el 50%, persistiendo enfermedad renal crónica estable (G4 A3) en tratamiento de mantenimiento con rituximab.

Discusión

La insuficiencia cardíaca aguda acompañada de deterioro de la función renal suele atribuirse inicialmente a un síndrome cardiorrenal. Sin embargo, esta asociación no debe impedir un estudio etiológico dirigido del fracaso renal. La presencia de sedimento urinario activo, con microhematuria glomerular y proteinuria, permitió identificar una glomerulonefritis rápidamente progresiva secundaria a una vasculitis asociada a PR3-ANCA, modificando de forma determinante el diagnóstico y el tratamiento, condicionando la evolución clínica del paciente.

Conclusiones

En pacientes con insuficiencia cardíaca aguda y fracaso renal no debe asumirse de forma sistemática un síndrome cardiorrenal. El estudio sistemático de la función renal, incluyendo el sedimento urinario y el estudio inmunológico cuando existan datos sugestivos, resulta fundamental para identificar causas potencialmente tratables, como las vasculitis asociadas a ANCA. Un diagnóstico precoz permite instaurar el tratamiento adecuado y mejorar el pronóstico clínico.

CC-73

SJÖGREN Y LINFOMA MALT: LA DELGADA LÍNEA ENTRE INFLAMACIÓN Y NEOPLASIA

Salgado Cardoso, Belén; Boyero Calvo, Natalia; Amaro Hidalgo, Crsitina.

Hospital Universitario de Badajoz, Badajoz.

Objetivos

Destacar que, aunque es poco frecuente, existe la posibilidad de que un paciente con Síndrome de Sjögren bien controlado desarrolle una neoplasia linfoproliferativa.

Material y métodos

Se presenta un caso clínico procedente de la Unidad de Enfermedades Autoinmunes del Hospital Costa del Sol.

Resultados

Mujer de 43 años diagnosticada de Síndrome de Sjögren desde el año 2010, cuyo síntoma principal era la xeroftalmía, llegando a desarrollar queratitis en el ojo izquierdo complicada con una úlcera corneal. Estos síntomas iniciales fueron controlados con bajas dosis de corticoides orales y lágrimas artificiales. Analíticamente la paciente presenta unos anticuerpos anti-SSA positivos con factor reumatoide elevado.

Posteriormente la paciente ha estado prácticamente asintomática sin tratamiento sistémico.

Sin embargo, en los últimos meses ha presentado inflamación a nivel de la glándula parotídea derecha, que inicialmente fue tratada con corticoides orales presentando mejoría. Si bien, pese a esta mejoría inicial, la inflamación fue en aumento. Se realiza entonces una ecografía donde se describe asimetría estructural y aumento de vascularización. En la gammagrafía se describe una severa disfunción de la glándula.

Finalmente se realiza una biopsia donde se describe una población clonal de linfocitos B compatible con Linfoma asociado a mucosas, pendiente de hematología.

Discusión y conclusiones

El Síndrome de Sjögren presenta mayor riesgo de desarrollo de linfomas, especialmente el asociado a mucosas. Por ello es importante estar alerta cuando aparece un aumento glandular persistente o cambios sistémicos, realizando un seguimiento estrecho y detección precoz de estas complicaciones linfoproliferativas.

CC-74

PSEUDOOBSTRUCCIÓN INTESTINAL SECUNDARIA A VASCULITIS ABDOMINAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Pérez-Montesino Herrera, Alejandro; Martin-James Abascal, Isabel; Corchero Gijon, Jorge; Garcia Hernandez, Francisco.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La afectación gastrointestinal en el lupus eritematoso sistémico (LES) es infrecuente, pero puede ocasionar complicaciones graves como enteritis lúpica, vasculitis mesentérica o pseudoobstrucción intestinal. Su diagnóstico resulta complejo, especialmente cuando constituye la manifestación inicial de la enfermedad y simula procesos neoplásicos o quirúrgicos.

Caso clínico

Varón de 55 años, fumador y sin antecedentes autoinmunes, ingresó por fiebre vespertina, náuseas, anorexia, dolor epigástrico, artralgias migratorias y probable fotosensibilidad con lesiones cutaenas de aspecgo y distribución tipicas. Presentaba además dolor pleurítico, distensión abdominal y edemas en miembros inferiores.

En la exploración destacaban hepatoesplenomegalia, ascitis y signos de derrame pleural. Analíticamente presentaba leucopenia con linfopenia y neutropenia, anemia, hipergammaglobulinemia, elevación de reactantes inflamatorios, ANA 1/320 con patrón homogéneo, anticuerpos anti-ADN nativo positivos y consumo marcado de C3 y C4. Sin embargo, no había datos de afectación hepatica ni renal. El líquido ascítico presentaba predominio celular monocitario y características de exudado. La tomografía mostró derrame pleural bilateral, derrame pericárdico, ascitis abundante, hepatoesplenomegalia y adenopatías axilares.

Se planteó el diagnóstico diferencial entre LES y síndrome linfoproliferativo. La biopsia ganglionar, gástricas y duodenal, la citometría de sangre periférica y el estudio de médula ósea descartaron infiltración neoplásica.

Durante el ingreso desarrolló vómitos de repetición, ausencia de tránsito intestinal y distensión abdominal progresiva. La radiografía mostró dilatación de asas de intestino delgado y niveles hidroaéreos. Sin embargo, la tomografía no identificó punto de transición ni causa mecánica, por lo que se diagnosticó íleo adinámico o pseudoobstrucción intestinal. La endoscopia evidenció paresia del intestino delgado.

Recibió tratamiento conservador con sonda nasogástrica, fluidoterapia, paracentesis evacuadoras y soporte nutricional. Ante la sospecha de afectación abdominal lúpica se administraron bolos de metilprednisolona, seguidos de prednisona y ciclofosfamida, con recuperación progresiva del peristaltismo, disminución de la ascitis y mejoría de la tolerancia oral.

La laparoscopia con biopsia peritoneal mostró vasculitis de pequeño vaso, hialinosis arteriolar, depósito de fibrina y paniculitis lobulillar, hallazgos concordantes con afectación de tipo lúpico. Se inició tratamiento con bolos de metilprednisolona y ciclofosfamida, siendo dado de alta tras cinco bolos de corticoesteroides y uno de ciclofosfamida. Se fue desescalando tratamiento inmunosupresor, hasta encontrarse en la actualidad (11 años desde el episodio) en buen control con hidroxicloroquina 200 mg cada 48 horas.

Discusión

La vasculitis gastrointestinal asociada al LES puede producir inflamación vascular, edema, isquemia y alteración de la motilidad intestinal, originando pseudoobstrucción sin lesión mecánica. En este caso, la coexistencia de fiebre, lesiones cutaneas fotosensibles, artralgias, serositis, citopenias, anti-ADN positivo e hipocomplementemia orientó hacia LES. La exclusión de neoplasia, la respuesta a inmunosupresión y la biopsia peritoneal apoyaron el diagnóstico de vasculitis abdominal lúpica.

Conclusiones

La pseudoobstrucción intestinal puede ser una manifestación grave y poco frecuente del LES. Su reconocimiento precoz, especialmente ante dilatación intestinal sin causa mecánica y datos de actividad autoinmune, permite iniciar inmunosupresión y evitar complicaciones isquémicas o intervenciones quirúrgicas innecesarias.

CC-75

MIOPERICARDITIS RECURRENTE COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE UNA MIOPATÍA NECROSANTE INMUNOMEDIADA ANTI-SRP: A PROPÓSITO DE UN CASO

Pérez-Montesino Herea, Alejandro; James-Martin Abascal, Isabel; Sánchez Zafra, Rafael; Suarez Rodriguez, Santiago.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La miopatía necrosante inmunomediada asociada a anticuerpos anti-SRP es una miopatía inflamatoria infrecuente, caracterizada habitualmente por debilidad muscular proximal subaguda, elevación marcada de creatina-quinasa (CK) y posible disfagia. La afectación pericárdica como manifestación inicial de una miopatía anti-SRP es excepcional. Aunque predomina la afectación musculoesquelética, puede existir compromiso cardiaco. Además, ante una miopatía inflamatoria de comienzo en la edad adulta debe realizarse un despistaje individualizado de neoplasia. presentamos un caso en el que la miopericarditis precedió varios meses al cuadro muscular

Caso clínico

Varón de 65 años, con dislipemia tratada previamente con simvastatina, que en junio de 2025 presentó una infección respiratoria aparentemente viral. Un mes después desarrolló dolor torácico de características pericardíticas. La resonancia magnética cardiaca mostró edema y realce pericárdico, sin disfunción ventricular, diagnosticándose pericarditis aguda. Recibió colchicina y antiinflamatorios.

Durante los meses siguientes presentó recurrencia del dolor torácico, elevación persistente de troponina I hasta 358 ng/L y debilidad muscular progresiva, inicialmente en miembros inferiores, asociada a astenia, pérdida de masa muscular, disfagia y pérdida ponderal. La CK se mantuvo entre 1.500 y 2.500 U/L. El electrocardiograma, ecocardiograma y coronariografía no mostraron alteraciones relevantes.

Ingresó en Medicina Interna para estudio. La exploración evidenció debilidad generalizada, sin lesiones cutáneas. Ante la sospecha de miopatía inflamatoria con afectación cardiaca y orofaríngea se solicitaron panel de miositis, biopsia muscular y nueva resonancia cardiaca. A destacar del estudio de autoinmunidad, solo los anticuerpos anti-SRP resultaron positivos, estableciéndose el diagnóstico de miopatía inflamatoria inmunomediada anti-SRP con afectación muscular, bulbar y miopericárdica.

Se realizó body-TAC para descartar neoplasia oculta, sin hallazgos sugestivos de malignidad. El paciente recibió pulsos intravenosos de metilprednisolona, seguidos de prednisona oral y ciclofosfamida, con rápida mejoría funcional y descenso de troponina y CK. La resonancia cardiaca posterior mostró resolución de la pericarditis y una mínima cicatriz miocárdica residual, con función biventricular conservada.

Discusión

La afectación cardiaca de las miopatías anti-SRP es heterogénea y puede manifestarse mediante arritmias, insuficiencia cardiaca o miopericarditis. En este caso, el cuadro cardiaco precedió varios meses a la debilidad, retrasando el reconocimiento de la enfermedad sistémica.

La persistencia de troponina I elevada con dolor pericardítico y sin coronariopatía debe hacer pensar en miocarditis/miopericarditis autoinmune, especialmente si se asocia a hiperCK y debilidad.

Aunque la asociación neoplásica es menor en la miopatía anti-SRP que en otros subtipos, la edad, la pérdida ponderal y el debut reciente justificaron un cribado oncológico ampliado.

Las inmunoglobulinas intravenosas constituyen una alternativa en enfermedad grave o refractaria, especialmente ante disfagia, debilidad rápidamente progresiva o necesidad de una respuesta rápida. En este paciente se reservaron inicialmente según la evolución bulbar.

Conclusiones

La miopericarditis puede ser la primera manifestación de una miopatía anti-SRP. La asociación de daño cardiaco, hiperCK, debilidad y disfagia debe conducir a un estudio inmunológico precoz, despistaje individualizado de neoplasia y tratamiento inmunosupresor temprano, considerando inmunoglobulinas o rituximab en formas graves, cuando se quiera evitar la ciclofosfamida o casos refractarios.

CC-76

EL LABERINTO DE LA FIEBRE PERIÓDICA: CUANDO LA GENÉTICA NO TIENE TODAS LAS RESPUESTAS

Gallardo García, Laura; Mesa García, María José; Ostos Ruiz, Anabel; Pérez Aguilera, María; Fernández Fernández, Rafael.

Hospital Infanta Margarita, Cabra.

Introducción

La Fiebre de Origen Desconocido (FOD) o prolongada exige un descarte riguroso de causas infecciosas, neoplásicas y autoinmunes tradicionales. Ante la negatividad de los estudios estándar, los síndromes autoinflamatorios monogénicos —trastornos de la inmunidad innata independientes de antígenos— se han consolidado en las últimas décadas como un diagnóstico diferencial crítico.

Caso Clínico

Varón de 48 años, con antecedentes de tendinopatía subacromial y liberación del túnel carpiano bilateral. Presentaba desde 2012 picos de fiebre vespertina de hasta 39 °C, diaforesis, artralgias/artritis generalizadas (predominantes en muñecas) y periodos asintomáticos de 2-3 meses. Tras un largo periodo sin seguimiento y múltiples tandas de antibioterapia empírica ineficaz, ingresó en 2018.

A la exploración física presentaba buen estado general, sin adenopatías ni lesiones cutáneas. Las pruebas complementarias en 2018 evidenciaron reactantes elevados (PCR 72.8 mg/L, C3c 192 mg/L) y ECA en 60 U/L. Los estudios de autoinmunidad (ANA, ANCA, anticuerpos antifosfolípidos, HLA-B27), cultivos, serologías y Mantoux fueron negativos. Un TC corporal descartó organicidad oculta.

Ante la persistencia de crisis febriles mensuales de 5-7 días, y tras un estudio negativo para Fiebre Mediterránea Familiar (FMF), la batería genética ampliada identificó la variante heterocigota p.(Ala473Thr) en el gen TNFRSF11A, clasificada como variante de significado incierto (VUS). Inicialmente la colchicina aportó una mejoría parcial, pero persistió la febrícula y se desarrolló una artritis carparia destructiva. Se instauró Anakinra (100 mg/día); tras un año de terapia biológica, el paciente logró la resolución completa de la fiebre. No obstante, debido a la persistencia de una artritis recidivante, fue necesario mantener dosis de prednisona 2,5 mg/día.

Discusión

El gen TNFRSF11A codifica para RANK, un miembro de la superfamilia de receptores del factor de necrosis tumoral (TNFR). Aunque su implicación clásica se circunscribe a trastornos osteolíticos, RANK se postula como un candidato patogénico idóneo en fiebre recurrente debido a su capacidad para activar regiones cerebrales termorreguladoras e inducir picos térmicos a través de la vía COX2-PGE(2)/EP3R. En la literatura se han descrito defectos moleculares en TNFRSF11A que incrementan la secreción de citocinas inflamatorias (TNF, IL-18, antagonista del receptor de IL-1 e interferón γ) e hiperactivan la señalización de NF-kB. Esta disfunción genética condiciona un fenotipo con sorprendentes similitudes clínicas con el síndrome TRAPS clásico (mutación en TNFRSF1A), caracterizado por brotes febriles prolongados y afectación musculoesquelética. En nuestro paciente, aunque la variante p.(Ala473Thr) se catalogó como VUS —al no estar registrada en bases de datos como INFEVERS ni permitir un estudio de segregación familiar por la ausencia de parientes vivos—, tanto la clínica compatible como la excelente respuesta ex juvantibus al bloqueo de la IL-1 con Anakinra pueden respaldar su patogenicidad clínica.

Conclusiones

- El estudio de una fiebre prolongada recurrente requiere una anamnesis dirigida y el descarte escalonado de las causas etiológicas habituales.
- Ante la sospecha de autoinflamación, los estudios genéticos son indispensables para identificar mutaciones que alteran la inmunidad innata.
- La utilización cuidadosa de inmunomoduladores específicos guía el éxito terapéutico en más del 50 % de los casos indiferenciados y previene complicaciones graves a largo plazo como la amiloidosis.

CC-77

MICROANGIOPATÍA TROMBÓTICA RENAL SECUNDARIA A SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO EN EL DEBUT CLÍNICO DE UN LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO.

Batista Plaza, Sara; Ríos Cardeñosa, María De Los Ángeles; García-Talavera Galbis, Silvia; Báñez Díaz, Rocío Inmaculada; Puente Fernández, Alicia; Godoy Díaz, Davinia.

Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción

El síndrome antifosfolípido (SAF) asociado a lupus eritematoso sistémico (LES) puede evolucionar durante años de forma subclínica hasta manifestarse posteriormente con afectación multiorgánica grave, incluyendo la microangiopatía trombótica (MAT) renal. El diagnóstico diferencial entre brote lúpico, SAF catastrófico y otras microangiopatías trombóticas constituye un reto clínico y su reconocimiento precoz es esencial para instaurar un tratamiento adecuado, como ilustra el siguiente caso clínico.

Caso clínico

Varón de 57 años, con antecedentes de tromboangeítis obliterante de más de 25 años de evolución, trombosis poplítea izquierda en 1993 y TVP con TEP bilateral en 1997, tratado con fibrinólisis e implantación de filtro de vena cava dada la imposibilidad de continuar con la anticoagulación por trombopenia severa. En el estudio realizado en 1997 presentaba ANA, anticuerpos anti-DNA y anticardiolipina IgG positivos. En 1999 persistían ANA positivos, asociando anticuerpos anti-β2-glicoproteína I positivos. Se descartaron trombofilias congénitas, interpretándose estos hallazgos como sugestivos de una posible conectivopatía autoinmune asociada a SAF.

Ingresa en 2019 por anasarca de dos semanas de evolución y úlcera maleolar izquierda crónica sobreinfectada de más de 6 meses de evolución, asociando derrame pleural bilateral de características trasudativas y derrame pericárdico. En la analítica destacaba fracaso renal agudo con proteinuria en rango no nefrótico, trombocitopenia, anemia y linfopenia. Ante la sospecha de debut clínico de un LES asociado a SAF se solicitó estudio de autoinmunidad que confirmó actividad inmunológica (anti-DNA elevados, hipocomplementemia, test de Coombs directo positivo) y triple positividad para anticoagulante lúpico, anticardiolipina y anti-β2-glicoproteína I. Se inició tratamiento con bolos de metilprednisolona, hemodiálisis y dos ciclos de ciclofosfamida, con mejoría clínica y analítica progresiva. La biopsia renal demostró una nefropatía con patrón histológico de MAT, clínicamente atribuida al SAF, con cambios fibróticos asociados, lo que motivó la suspensión de ciclofosfamida. El ecocardiograma mostró disfunción ventricular izquierda moderada-severa con insuficiencia mitral severa e hipertensión pulmonar moderada. Posteriormente, la coronariografía evidenció enfermedad coronaria de dos vasos y trombo apical, mientras que la tomografía computarizada abdominal mostró múltiples infartos esplénicos crónicos, hallazgos compatibles con un fenotipo trombótico agresivo asociado al SAF. Al alta, se trató con prednisona, hidroxicloroquina, ácido acetilsalicílico y anticoagulación oral con acenocumarol, con seguimiento en Medicina Interna.

Discusión

Este caso ilustra la evolución de un SAF con sospecha de conectivopatía asociada durante más de dos décadas hasta el desarrollo de un LES manifiesto con afectación multiorgánica. La biopsia renal permitió demostrar una MAT asociada al SAF, descartando nefritis lúpica y condicionando así el manejo, dadas sus diferentes implicaciones terapéuticas. La coexistencia de MAT renal, trombo ventricular, enfermedad coronaria e infartos esplénicos configura un fenotipo trombótico agresivo del SAF triple positivo, sin cumplir criterios de SAF catastrófico.

Conclusiones

La persistencia durante décadas de serología autoinmune compatible con SAF asociado a LES puede preceder al desarrollo de enfermedad clínica sistémica. Este caso subraya la importancia del seguimiento clínico y serológico prolongado de los pacientes con SAF y serología autoinmune positiva persistente en ausencia de manifestaciones clínicas de LES.

CC-78

ADENOPATÍAS, ESPLENOMEGALIA Y SEROSITIS: UN RETO DIAGNÓSTICO MÁS ALLÁ DEL LINFOMA

Pérez-Montesino, Alejandro; Martin-James Abascal, Isabel; De Miguel Esribano, Manuel; Garcia Morillo, Jose Salvador.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La enfermedad de Castleman es un trastorno linfoproliferativo poco frecuente caracterizado por hiperplasia ganglionar y activación inmunitaria sistémica. Su forma multicéntrica puede asociarse al virus herpes humano 8 (HHV-8) y cursar con adenopatías generalizadas, esplenomegalia, síndrome constitucional, citopenias o alteraciones inflamatorias. Su diagnóstico exige correlacionar la clínica, las pruebas de imagen y la histología ganglionar, dado que puede simular un linfoma, una infección crónica o una enfermedad autoinmune.

Caso clínico

Varón de 68 años con antecedentes de enfermedad de Crohn ileal, previamente tratado con inmunosupresores e infliximab, tuberculosis correctamente tratada, bacteriemia por Salmonella y aneurisma micótico roto intervenido. Ingresó en Medicina Interna por un cuadro de cuatro meses de evolución de adenopatías progresivas y esplenomegalia, asociado a astenia intensa, pérdida involuntaria de 10 kg, plenitud posprandial y, durante la semana previa, fiebre, disnea y dolor torácico pleurítico.

En la exploración presentaba aspecto de enfermedad crónica, sarcopenia, pequeñas adenopatías periféricas y disminución del murmullo vesicular en ambas bases, sin inestabilidad hemodinámica. Analíticamente destacaban anemia normocítica hipocrómica ferropénica, con hemoglobina mínima de 8,8 g/dL, trombocitosis, marcada elevación de reactantes de fase aguda y componente monoclonal IgG kappa de 0,3 g/dL.

La tomografía computarizada y el PET-TC mostraron adenopatías supra e infradiafragmáticas hipermetabólicas, esplenomegalia, derrame pleural derecho y derrame pericárdico moderado, sin datos de taponamiento. Dos biopsias ganglionares con aguja gruesa previas no evidenciaron linfoma y mostraron tejido linfoide con componente plasmocitario politípico. La citometría de sangre periférica tampoco detectó poblaciones linfoides clonales.

Durante el ingreso se realizó una nueva biopsia ganglionar y aspirado de médula ósea. La citometría mostró predominio de linfocitos T CD8 y aumento de células plasmáticas de fenotipo normal, sin evidencia de neoplasia hematológica. Finalmente, la biopsia ganglionar excisional objetivó plasmocitosis interfolicular politípica sugestiva de enfermedad de Castleman plasmocelular asociada a HHV-8, sin datos de síndrome linfoproliferativo maligno.

Discusión

El diagnóstico diferencial inicial incluyó linfoma, enfermedad de Castleman, trastornos relacionados con IgG4, enfermedades autoinmunes, VEXAS e infecciones crónicas. La ausencia de clonabilidad en citometría y biopsias percutáneas, junto con la plasmocitosis politípica, orientó hacia un proceso reactivo. La biopsia excisional resultó decisiva, ya que permitió valorar la arquitectura ganglionar, aspecto fundamental en esta enfermedad. La distribución multicéntrica de las adenopatías, la esplenomegalia, la inflamación sistémica, la anemia, la trombocitosis y la serositis apoyaron el diagnóstico de enfermedad de Castleman multicéntrica asociada a HHV-8. Se planteó tratamiento dirigido contra la interleucina 6 con siltuximab tras completar el estudio.

Conclusión

La enfermedad de Castleman debe considerarse ante adenopatías generalizadas, esplenomegalia e inflamación sistémica con biopsias iniciales no diagnósticas. La biopsia ganglionar excisional es esencial para evitar retrasos diagnósticos y diferenciarla de un linfoma.

CC-79

POLIRRADICULONEUROPATÍA SENSITIVO MOTORA MIXTA DE PREDOMINIO AXONAL COMO FORMA DE DEBUT DE VASCULITIS ANCAP POSITIVA DE PEQUEÑO-MEDIANO VASO

Arias Cazorla, Jesica; Gomez Liendo, Isis Xanadu; Castro Guillen, Gloria Esthefania; Cortes Escobar, Ayda Milena; Almendros, Maricruz; Martin-Urda Diez-Canseco, Anabel; Roja Piñero, Daniela.

Hospital de Palamós, Girona.

Paciente de 78 años con antecedentes personales de hiperplasia prostática benigna, infecciones de orina de repetición y estreñimiento de años de evolución. Comienza en agosto de 2025 con fiebre de predominio vespertino y disuria. Había hecho un viaje reciente al Pirineo. Niega picaduras. Se automedica con trimetropim/sulfametoxazol (T/S). Persiste clínica, añade cervicalgia, astenia y estreñimiento por lo que se le prescribe lactulosa sin mejoría; se le realizó posteriormente TAC de abdomen descartando patología aguda. Le terminaron diagnosticando prostatitis y fue tratado con ciprofloxacina 15 días.

Comienza posteriormente a notar dificultad para subir escaleras o cuestas. De forma gradual ha ido empeorando la marcha con debilidad de predominio distal en miembros inferiores, inicialmente más manifiesta en el derecho, asociando parestesias/acorchamiento de ambos pies.

Progresivamente aparece debilidad de ambas manos con compromiso funcional, inicialmente dificultad para manipular el móvil, luego los cubiertos y los últimos días prácticamente sin fuerza prensora de ambas manos. A la par ha empeorado la marcha lo que ha determinado 3 caídas.

Persiste la fiebre vespertina que cede con antipiréticos, el estreñimiento, la disuria, polaquiuria, mareos, náuseas, cervicalgia de larga data, pérdida de 10 kg desde el inicio de la clínica. Niega tiritonas, síntomas respiratorios, dolor abdominal, artralgias u otros síntomas.

A su ingreso se indica cobertura antibiótica orientado como prostatitis. Se completa 14 días de tratamiento tras confirmar urocultivo positivo para Staphilococo epidermidis sensible a linezolid. Se mantiene afebril.

Se realiza PET TAC para despistar neoplasia, que capta en ileon distal, descartada neoplasia por biopsias.

Se realizan pruebas complementarias para estudio de la polineuropatía. En RMN cervical y lumbar sin hallazgos que justifiquen los síntomas. Se descartan causas infecciosas (sífilis, HIV, causas bacterianas atípicas), hemocultivos negativos, endocarditis infecciosa descartada. TAC toracoabdominal sin compromiso de órgano. LCR sin proteinorraquia. Anticuerpos onconeuronales negativos. A nivel inmunológico destaca ANA positivo a títulos bajos con ENAs negativos, complemento normal, factor reumatoideo positivo pero Anticuerpos CCP negativo, ANCA p y MPO positivos.

Con los síntomas constitucionales y la clínica neurológica se plantea la posibilidad de vasculitis de pequeño vaso por lo que se solicita biopsia de nervio. Dada la progresión de la clínica se le inicia gammaglobulina (dosaje de Inmunoglobulinas previo normales). Dada la poca respuesta con las gammaglobulinas, la alta sospecha de vasculitis ANCAp, con EMG compatible y ante el retraso de la biopsia se inician corticoides: bolus 1 g/día 3 días, luego continuar 1 mg/kg/día. Se indica calcio y T/S profiláctico. Se inicia además micofenolato.

Se confirma en biopsia de nervio periférico infiltrados inflamatorios linfocitarios envolviendo y infiltrando la pared de vasos de pequeño-mediano tamaño, no se observan granulomas ni necrosis, severa perdida axonal, signos de neuropatía vasculítica.

Conclusiones

Son hallazgos sugestivos de neuritis vasculítica el patrón agudo/subagudo, con afectación sensitivo motora, asimétrico, con predominio en miembros inferiores y predominante distal.

En casos de vasculitis sistémica conocida, el diagnóstico de la neuritis vasculítica es sencillo, mientras que la sospecha cuando es la manifestación inicial o única de una vaculítis requiere un cuidadoso estudio clínico, de laboratorio, neurofisiológico y confirmación histopatológica.

Trabajos de
INVESTIGACIÓN

GEAS 2026

T0-01

EVALUACIÓN DE DISTINTOS TIPOS RESPUESTA RENAL EN PACIENTES CON NEFRITIS LÚPICA: COMPLETA, PROFUNDA Y TEMPRANA ¿CUÁL ES MEJOR? UN ESTUDIO OBSERVACIONAL DE LA COHORTE LUPUS-CRUCES-BURDEOS

Marín-García, Beatriz[1]; Ruiz-Irastorza, Guillermo[1]; Paredes-Ruiz, Diana[1]; Osorio, Amaia[1]; Lárazo, Estíbaliz[2].

[1]Hospital de Cruces, Barakaldo; [2]Hospital de Burdeos, Burdeos.

Introducción

Existe un debate abierto sobre el valor de proteinuria que mejor predice el pronóstico renal cuando tratamos pacientes con nefritis lúpica. Las guías recomiendan alcanzar CRR (respuesta renal completa, Pr/Cr ≤0.5), pudiendo flexibilizarse hasta Pr/Cr 0.7 en casos necesarios. Algunos autores sugieren que un Pr/Cr ≤0.15 (deep remission) se asocia con un mejor pronóstico renal.

Objetivo

Analizar cuatro tipos distintos de respuesta renal y su impacto pronóstico en la evolución a largo plazo de pacientes con nefritis lúpica.

Métodos

Estudio observacional realizado con datos obtenidos de la práctica clínica habitual de la cohorte Lupus-Cruces-Burdeos. Se establecieron cuatro niveles de proteinuria (Pr/Cr en orina) mutuamente excluyentes a los 12 meses:

- DR: deep remission con Pr/Cr ≤ 0.15
- CRR 0.15-0.5: respuesta renal completa con Pr/Cr 0.15-0.5
- RR 0.5-0.7: respuesta renal con Pr/Cr 0.5-0.7
- NR: no respondedores.

Las variables pronósticas evaluadas fueron: desarrollo de enfermedad renal crónica (CKD), progresión a enfermedad renal crónica terminal (ESKD), presencia de rebrotes y el desarrollo de daño por la nefritis o por corticoides.

Se realizó un análisis descriptivo de las variables demográficas y clínicas empleando medias y desviaciones estándar. Se analizaron las asociaciones de los distintos tipos de respuesta renal y cada una de las variables pronósticas mediante chi-2 y log-rank en aquellas dependientes de tiempo. Para valoración de riesgo se realizó un análisis multivariante empleando regresión de Cox ajustada.

Resultados

De 147 pacientes, 32 (22%) desarrollaron CKD con una tendencia a peor evolución a medida que el nivel de proteinuria aumenta (DR, 3%; CRR 0.15-0.5, 18%; RR 0.5-0.7, 27%; NR, 36.5%; p=0.002). En el modelo de Cox ajustado los pacientes en los grupos DR y CRR 0.15-0.5 tuvieron menor riesgo de progression a CKD cuando se comparan con aquellos NR (HRs 0.05 and 0.41, p=0.005 y p= 0.03, respectivamente). Los pacientes en el grupo RR 0.5-0.7 no obtuvieron estos resultados.

Aquellos pacientes que alcanzaron una CRR temprana (a los 6 meses) presentaron menor tendencia a progresar a CKD que aquellos que no la alcanzaron (8% vs 31.5%, p=0.001).

Los pacientes en los grupos NR y RR 0.5-0.7 desarrollaron más daño por glucocorticoides y por la nefritis (56% and 45.5%, respectivamente).

No hubo diferencias en cuanto a riesgo de rebrote.

Discusión

Nuestros datos sugieren que la recomendación de Pr/Cr 0.7 al año como objetivo razonable parece insuficiente para el pronóstico renal de los pacientes con nefritis lúpica.

Los pacientes con DR al año, efectivamente, tienen mejor pronóstico que aquellos NR, pero los pacientes con CRR 0.15-0.5 también presentan una mejor progresión clínica y parece un objetivo más factible.

Los pacientes con CRR temprana presentan una mejor evolución.

Conclusiones

El objetivo Pr/Cr ≤ 0.5 a los 6 meses parece factible y es un buen indicador pronóstico.

Por el contrario, un objetivo Pr/Cr 0.7 no parece suficientemente bueno para el pronóstico renal de los pacientes con nefritis lúpica.

T0-02

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, RADIOLÓGICAS Y EVOLUTIVAS ASOCIADAS A NEUMONITIS INMUNOMEDIADA GRAVE EN PACIENTES TRATADOS CON INHIBIDORES DE LOS PUNTOS DE CONTROL INMUNITARIO

Sánchez Seller, Ernesto; Martínez Perez, Irene; García Ruíz, Ivan; Sánchez Cánovas, Manuel; Gómez Verdú, Jose Miguel; García López, Ruben; Herranz Marín, Maria Teresa; Martín Cascón, Miguel.

Hospital General Universitario JM Morales Meseguer, Murcia.

Introducción

Los inhibidores de los puntos de control inmunitario (ICI) pueden ocasionar neumonitis inmunomediada (NI), un evento adverso potencialmente grave. La identificación de las características asociadas a las formas graves podría facilitar su reconocimiento precoz.

Objetivo

Evaluar las características clínicas, radiológicas asociadas a neumonitis inmunomediada grave, definida como grado ≥3 según los Common Terminology Criteria for Adverse Events (CTCAE), en pacientes tratados con inhibidores de los puntos de control inmunitario.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo que incluyó 38 episodios de 36 pacientes con neumonitis inmunomediada, diagnosticados entre el 5 de septiembre de 2018 y el 12 de diciembre de 2025. Se compararon los episodios CTCAE ≥3 frente a CTCAE 1-2. Las variables continuas se expresaron como mediana y rango intercuartílico (RIC), y las categóricas como frecuencia y porcentaje. Las comparaciones bivariables se realizaron mediante las pruebas de Fisher o U de Mann-Whitney, según correspondiera. No se realizó análisis multivariable debido al tamaño muestral y al carácter exploratorio del estudio.

Resultados

Se analizaron 38 episodios de neumonitis inmunomediada, de los cuales 28 (73,7%) correspondieron a episodios CTCAE ≥3. La distribución por gravedad fue: grado 1, 2 episodios (5,3%); grado 2, 8 (21,1%); grado 3, 18 (47,4%); grado 4, 8 (21,1%); y grado 5, 2 (5,3%). En comparación con el grado 1-2, las neumonitis graves presentaron con mayor frecuencia un estado funcional ECOG ≥2 [15/26 (57,7%) vs 0/10 (0,0%); p=0,002], carcinoma broncopulmonar [22/28 (78,6%) vs 4/10 (40,0%); p=0,045], disnea [24/28 (85,7%) vs 5/10 (50,0%); p=0,036] e hipoxia [21/28 (75,0%) vs 2/10 (20,0%); p=0,006]. Radiológicamente, la afectación difusa fue más frecuente en los episodios CTCAE ≥3 [17/27 (63,0%) vs 3/10 (30,0%)], aunque sin alcanzar significación estadística (p=0,136). La mortalidad atribuible a la neumonitis fue del 35,7% (10/28) en los episodios CTCAE ≥3 frente al 0% (0/9) en los episodios CTCAE 1-2 (p=0,079).

Conclusiones

La neumonitis inmunomediada grave se caracterizó por peor estado funcional, mayor frecuencia de carcinoma broncopulmonar, disnea e hipoxia. Asimismo, se observó una tendencia hacia una mayor afectación radiológica difusa y una mayor mortalidad atribuible en los episodios graves. Estos hallazgos deben interpretarse como exploratorios debido al carácter retrospectivo del estudio y al reducido tamaño muestral.

Variable	Grado >=3	Grado 1-2	p
Edad, mediana (RIC)	68,7 (60,2-76,5)	59,5 (55,8-73,2)	0,259
Varon	21/27 (77,8%)	7/10 (70,0%)	0,679
ECOG >=2	15/26 (57,7%)	0/10 (0,0%)	0,002
Cancer de pulmon	22/28 (78,6%)	4/10 (40,0%)	0,045
Radioterapia previa	13/27 (48,1%)	4/10 (40,0%)	0,725
Pembrolizumab	19/28 (67,9%)	3/10 (30,0%)	0,062
Disnea	24/28 (85,7%)	5/10 (50,0%)	0,036
Hipoxia	21/28 (75,0%)	2/10 (20,0%)	0,006
Fiebre	12/28 (42,9%)	3/10 (30,0%)	0,709
Tos	13/28 (46,4%)	4/10 (40,0%)	1,000
Afectacion bilateral	23/27 (85,2%)	8/10 (80,0%)	0,653
Consolidaciones	24/27 (88,9%)	8/10 (80,0%)	0,597
Vidrio deslustrado	22/27 (81,5%)	8/10 (80,0%)	1,000
Afectacion difusa	17/27 (63,0%)	3/10 (30,0%)	0,136
Pulsos de metilprednisolona	24/28 (85,7%)	8/9 (88,9%)	1,000
Mortalidad atribuida a neumonitis	10/28 (35,7%)	0/9 (0,0%)	0,079

T0-03

ANTICUERPOS ANTI-KU: HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y POSIBLE INFRADETECCIÓN DE LA AFECTACIÓN MUSCULAR Y CARDIACA. ESTUDIO OBSERVACIONAL DE UNA COHORTE HOSPITALARIA

Solar Chamarro, Claudia; Tuñón Almeida, Carlota; Vázquez Fernández, Carlos; Carmona González, Julia; Braña Abascal, Ignacio; Trapiella Martínez, Luis.

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción

Los anticuerpos anti-Ku, dirigidos frente al heterodímero nuclear Ku70/Ku80 implicado en la reparación del ADN, se consideran anticuerpos asociados a miositis más que marcadores específicos de una única enfermedad, apareciendo en un espectro heterogéneo de enfermedades autoinmunes sistémicas y asociándose a fenómeno de Raynaud, miopatía inflamatoria, enfermedad pulmonar intersticial y mayor daño orgánico acumulado. La ausencia de estandarización diagnóstica y el tamaño limitado de las cohortes publicadas dificultan establecer conclusiones firmes sobre su significado clínico. Presentamos una cohorte hospitalaria real que describe su perfil clínico-serológico y explora si la afectación muscular y cardiaca podría estar infravalorada en la práctica habitual.

Material y métodos

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo que incluyó a todos los pacientes con determinación positiva de anticuerpos anti-Ku (inmunoblot) identificados en el Servicio de Inmunología del Hospital Central de Asturias (2015-2026), con información clínica suficiente para confirmar el diagnóstico. Se analizaron variables sociodemográficas, serológicas, clínicas, pruebas complementarias y tratamiento, con finalidad descriptiva dado el tamaño muestral.

Resultados

Se incluyeron 26 pacientes (84,6 % mujeres; edad media 60 años). El diagnóstico final más frecuente fue la ausencia de enfermedad autoinmune sistémica definida (23,1 %), seguido del espectro lúpico (23,1 %), la enfermedad indiferenciada del tejido conectivo (15,4 %) y, en igual proporción, la miopatía inflamatoria aislada y el espectro esclerodermiforme (11,5 % cada uno). Todos presentaron ANA positivos, con solapamiento serológico frecuente (anti-Ro/SSA, anti-U1- RNP, anti-Sm, anti-dsDNA en 42,3 %). Frente a series clásicas, observamos menor frecuencia de Raynaud (34,6 %), miositis clínica (15,4 %) y enfermedad pulmonar intersticial (11,5 %), con predominio articular (artralgias 76,9 %) y una afectación cardiaca no despreciable (30,8 %). De forma relevante, solo una minoría completó estudio muscular sistemático, y entre estos, la mitad de los electromiogramas mostró cambios miopáticos, lo que sugiere que la miopatía real podría estar subestimada. El 80,8 % mantuvo evolución estable; hubo 4 fallecimientos, ninguno atribuido a la enfermedad de base.

Discusión

Nuestra cohorte confirma la heterogeneidad clínica descrita para los anti-Ku, con mayor peso de fenotipos articulares, lúpicos e indiferenciados que en las series de referencia, probablemente por la selección de pacientes (todos los positivos del laboratorio, no solo los ya diagnosticados de conectivopatía). Dos hallazgos merecen especial atención: la elevada tasa de cambios miopáticos entre los pacientes sí estudiados sistemáticamente, que apunta a infrasolicitud de pruebas más que a ausencia real de miopatía; y la notable afectación cardiaca, coherente con publicaciones recientes que sugieren que este órgano podría haber sido infravalorado en series previas. Estas observaciones deben interpretarse como generadoras de hipótesis, dado el diseño retrospectivo, unicéntrico y el tamaño muestral limitado.

Conclusiones

Los anti-Ku identifican una población clínicamente heterogénea en la que la afectación muscular y cardiaca podría estar infradiagnosticada por evaluación incompleta más que por ausencia real. Parece razonable considerar una valoración muscular (CK, electromiograma) y cardiaca (ecocardiograma) más sistemática en todo paciente anti-Ku positivo, y son necesarios estudios prospectivos multicéntricos que confirmen esta hipótesis.

T0-04

SARCOIDOSIS DE INICIO TARDÍO: CARACTERÍSTICAS DIFERENCIALES EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS EN EDADES AVANZADAS

Cantos Fernández, Ana Belén; Gutiérrez López, Almudena; Moya De La Encarnación, Mairena; Redondo Calero, Miriam; Sánchez Fernández, Marcos.

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa multisistémica que afecta principalmente a adultos jóvenes, aunque su diagnóstico en mayores de 60 años es cada vez más frecuente. Este estudio analiza si la sarcoidosis de inicio tardío presenta diferencias en la afectación orgánica, los niveles de enzima convertidora de angiotensina (ECA) y la comorbilidad respecto a pacientes jóvenes.

Material y Métodos

Se realizó un estudio observacional, retrospectivo y unicéntrico con 23 pacientes diagnosticados de sarcoidosis. Se dividieron en dos grupos según la edad al diagnóstico: menores de 60 años y mayores de 60 años. Se recopilaron datos sociodemográficos, afectación orgánica, niveles basales de ECA, índice de Charlson y presencia de polifarmacia (>5 principios activos). El análisis bivariante se realizó empleando el test exacto de Fisher para comparar las manifestaciones clínicas cualitativas y la presencia de polifarmacia. Para las variables continuas y escalas ordinales (niveles de ECA e índice de Charlson), se aplicó la U de Mann-Whitney. Los análisis se ejecutaron con un nivel de significación estadística establecido en $p < 0,05$.

Resultados

De los 23 pacientes analizados, el 69,6% (n = 16) pertenecía al grupo joven (mediana de edad: 44,5 años) y el 30,4% (n = 7) al grupo mayor (mediana de edad: 69 años).

- El índice de Charlson inicial fue significativamente mayor en el grupo sénior (mediana de 3 frente a 0 en los jóvenes; $p < 0,001$). Asimismo, la polifarmacia al diagnóstico mostró una prevalencia notablemente superior en los pacientes de inicio tardío (71,4% vs. 12,5%; $p = 0,011$).
- La afectación pulmonar fue la más frecuente en ambos grupos (87,5% en jóvenes vs. 85,7% en mayores; $p > 0,99$). No se observaron diferencias estadísticamente significativas en el resto de los compromisos orgánicos, destacando la afectación ganglionar (56,2% vs. 42,8%; $p = 0,66$) y la cutánea (18,7% vs. 14,3%; $p > 0,99$). Las manifestaciones cardíacas, neurológicas y renales se mantuvieron ausentes o con frecuencias mínimas idénticas en ambas cohortes.
- Los niveles de ECA al diagnóstico fueron similares entre ambos grupos (48,5 U/L en jóvenes frente a 51 U/L en mayores; $p = 0,82$).

Discusión

Los resultados evidencian que el fenotipo clínico y la carga analítica (expresada en niveles de ECA) de la sarcoidosis son notablemente homogéneos con independencia de la edad de debut. Esto sugiere que la patogenia subyacente y la expresión tisular de la enfermedad no se ven alteradas de forma drástica por el envejecimiento inmunológico. La divergencia fundamental radica en el sustrato del huésped: como es esperable, el paciente mayor presenta una carga de comorbilidad basal superior (reflejada en el índice de Charlson) y una mayor polifarmacia. Estas condiciones imponen un desafío terapéutico evidente, limitando el uso clínico seguro de tratamientos sistémicos de primera línea como los corticoides.

Conclusiones

La sarcoidosis de inicio tardío no difiere de la forma juvenil en cuanto a afectación orgánica ni niveles de ECA. Sin embargo, como es lógico, se asocia a una mayor comorbilidad basal y polifarmacia, lo que hace necesaria una individualización terapéutica estricta en pacientes mayores.

TO-05

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y ANALÍTICA DE LOS FENOTIPOS CON AFECTACIÓN EXTRAPULMONAR EN SARCOIDOSIS

Cantos Fernández, Ana Belén; Gutiérrez López, Almudena; Moya De La Encarnación, Mairena; Redondo Calero, Miriam; Sánchez Fernández, Marcos.

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa sistémica. Aunque la afectación intratorácica es la presentación más frecuente, las manifestaciones extrapulmonares aumentan la morbilidad. Identificar factores demográficos, comorbilidades (HTA, DM, DLP) o biomarcadores analíticos asociados a estos fenotipos es crucial para el manejo clínico personalizado.

Objetivo

Evaluar si existen diferencias demográficas, de factores de riesgo cardiovascular o inmunológicas/analíticas basales (ECA, PCR, Calcio) entre pacientes con sarcoidosis de fenotipo exclusivamente endotorácico frente a aquellos con afectación sistémica extrapulmonar.

Material y Métodos

Diseño: Estudio observacional, analítico y retrospectivo.

Población: Cohorte de 23 pacientes diagnosticados de sarcoidosis.

Variables: Edad, sexo, hipertensión arterial (HTA), diabetes mellitus (DM), dislipemia (DLP), ECA al diagnóstico, PCR basal y calcio sérico.

Clasificación fenotípica (Variable dicotómica):

- Fenotipo Endotorácico: Afectación exclusivamente pulmonar y/o ganglionar mediastínica.
- Fenotipo Extrapulmonar: Afectación de cualquier otro órgano (cutánea, ocular, neurológica, etc.).

Análisis estadístico: Las variables cualitativas se compararon mediante la prueba de Chi-cuadrado (o test exacto de Fisher). Las variables cuantitativas, tras comprobar la no normalidad (test de Shapiro-Wilk), se analizaron mediante la U de Mann-Whitney. Se consideró significación estadística un valor de $p < 0.05$.

Resultados

De los 23 pacientes analizados, el 60.9% (n=14) presentó un fenotipo puramente endotorácico, mientras que el 39.1% (n=9) desarrolló manifestaciones extrapulmonares.

Variable	Fenotipo Endotorácico (n=14)	Fenotipo Extrapulmonar (n=9)	Valor p
Edad (Mediana [RIC])	46.5 [38-55]	51.0 [42-61]	0.421
Sexo Femenino (n, %)	6 (42.8%)	5 (55.5%)	0.678
HTA (n, %)	3 (21.4%)	3 (33.3%)	0.638
DM (n, %)	1 (7.1%)	1 (11.1%)	0.942
DLP (n, %)	4 (28.6%)	3 (33.3%)	0.812
ECA basal (U/L, Mediana [RIC])	48.0 [32-65]	72.5 [45-98]	0.038
PCR basal (mg/L, Mediana [RIC])	4.2 [1.5-8.0]	12.4 [5.1-24.3]	0.012
Calcio sérico (mg/dL, Mediana [RIC])	9.4 [9.1-9.7]	9.6 [9.2-10.1]	0.284

No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la distribución de la edad, el sexo ni en la prevalencia de comorbilidades cardiovasculares (HTA, DM, DLP) entre ambos grupos. Sin embargo, los pacientes con el fenotipo extrapulmonar presentaron niveles significativamente más elevados de ECA al diagnóstico ($p = 0.038$) y de PCR basal ($p = 0.012$).

Discusión

Los resultados demuestran que el fenotipo extrapulmonar se asocia con una mayor carga inflamatoria y granulomatosa sistémica reflejada en la elevación de PCR y ECA. El perfil comórbido basal (HTA, DM, DLP) estuvo homogéneamente distribuido, sugiriendo que los factores de riesgo cardiovascular clásicos no modulan la propensión hacia un fenotipo sistémico específico en esta cohorte. Las limitaciones incluyen la naturaleza retrospectiva y el tamaño muestral reducido (n=23).

Conclusiones

- Los pacientes con sarcoidosis y fenotipo extrapulmonar sistémico presentan niveles significativamente mayores de ECA y PCR al diagnóstico que aquellos con afectación exclusivamente endotorácica.
- Los parámetros demográficos (edad, sexo), niveles de calcio sérico y comorbilidades no mostraron diferencias significativas entre ambos fenotipos en esta muestra.
- La ECA y la PCR basales se presentan como biomarcadores potenciales de actividad sistémica y extensión extrapulmonar de la enfermedad.

T0-06

EFICACIA Y SEGURIDAD A 78 SEMANAS DE LA DOSIS DE METOTREXATO EN ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES: ANÁLISIS POR PROPENSITY SCORE CON OVERLAP WEIGHTS

Gamazo Herrero, Javier; Gómez García, Sara; Rodríguez Delgado, Laura; Coomonte Iglesias, Alejandro; Abril Santa Eufemia, Diego; Martín Asenjo, Miguel; Cusacovich, Ivan; González Fuentes, Roberto.

Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Objetivos

La dosis óptima de metotrexato (MTX) en la arteritis de células gigantes (ACG) no está claramente establecida. Nuestro objetivo es evaluar el impacto de la dosis de MTX sobre la eficacia y seguridad del tratamiento a las 78 semanas.

Materiales y métodos

Estudio observacional retrospectivo de pacientes en tratamiento con glucocorticoides y MTX, a los que se dividió según la dosis inicial máxima alcanzada de MTX (≥15 mg/semana vs <15 mg/semana). Se definió un objetivo combinado (REACT-G) que englobaba recaídas, infecciones graves y eventos adversos relacionados con GC a las 78 semanas. Para mitigar el sesgo por indicación aplicamos un propensity score con pesos de solapamiento (Overlap Weights, ATO) mediante el método CBPS; las covariables incluidas en el modelo de propensión fueron las que mostraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos en el análisis bivariante y con plausibilidad biológica: debut isquémico y proteína C reactiva (PCR) basal. Se realizaron análisis de sensibilidad con otras variables con resultados superponibles. Se evaluó el resultado mediante modelos de regresión logística ponderada y de supervivencia ponderada, tanto curvas de supervivencia como log-rank.

Resultados

Se analizaron 30 pacientes (MTX ≥15mg n=22, MTX <15mg n=8). El objetivo REACT-G se cumplió en el 40,9% de los pacientes con MTX ≥15 mg/semana frente al 87,5% con MTX <15 mg/semana (OR 0,10 [IC95% 0,01-0,95], p-valor 0,04). Tras la ponderación, el tamaño muestral efectivo (ESS) fue de 15,2, logrando un balance óptimo de las covariables (diferencias de medias estandarizadas (SMD) <0,001 para debut isquémico y PCR). En el modelo ponderado, el tratamiento con MTX ≥15 mg/semana demostró un potente efecto protector frente al objetivo combinado REACT-G, con una reducción del 98% en las odds de evento respecto a las dosis inferiores (OR 0,02 [IC95% 0,00–0,24], p-valor=0,01). El análisis de supervivencia mediante Kaplan-Meier mostró una divergencia temprana en las curvas de probabilidad libre de recaída, con un riesgo significativamente menor en el grupo de dosis ≥15 mg/semana frente al grupo de <15 mg/semana (HR de Cox 0,15 [IC95% 0,04–0,54]; log-rank ponderado p-valor=0,002).

Discusión

Nuestros resultados sugieren que optimizar la dosis de MTX a ≥15 mg/semana puede mejorar el control clínico sin aumentar el riesgo de complicaciones. La asociación se mantuvo tras ajuste por ATO y fue consistente en el análisis de supervivencia, lo que fortalece la plausibilidad clínica. No obstante, la magnitud del efecto y su interpretación requieren prudencia, ya que el reducido tamaño efectivo tras ponderación y el diseño observacional limitan la robustez causal.

Conclusiones

En esta cohorte de pacientes en tratamiento con MTX por ACG, dosis ≥15 mg/semana se asociaron a mejores resultados clínicos a 78 semanas. Los hallazgos son hipótesis-generadores y precisan ser confirmados en muestras mayores.

T0-07

EXPERIENCIA DEL USO DE ANIFROLUMAB EN 2 CASOS DE DERMATOMIOSITIS REFRACTARIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Segura Segovia, Alberto; Calabuig Ballester, Maria; Abdilla Bonías, Noelia; Calatayud Marín, Irene; Todolí Parra, Jose Antonio.

Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Experiencia con anifrolumab en dos pacientes con dermatomiositis refractaria a tratamientos convencionales.

Caso 1

Mujer de 69 años con dermatomiositis anti-SAE1: afectación cutánea (eritema heliotropo, afectación de cuero cabelludo, signo del chal, pápulas de Gottron, hiperqueratosis periungueal, signo de Holster, úlceras periorbitarias) y afectación miopática en resonancia magnética (RM) (edema en musculatura de cintura escapular, psoas ilíacos, piramidales, obturadores internos y cuádriceps) y en electromiograma, aunque sin elevación de CK ni aldolasa.

Tras 2 meses presenta fracaso terapéutico a hidroxicloroquina, corticoides (pulsos endovenosos y prednisona oral), micofenolato (2 g/día) y tacrólimus (3 mg/día), con empeoramiento cutáneo. Se retira tacrólimus y se inicia anifrolumab (300 mg/4 semanas intravenoso) con excelente respuesta tras primera infusión (desaparición casi completa de lesiones cutáneas a los 2 meses) y remisión cutáneomuscular a los 6 meses (documentada en RM), en tratamiento con prednisona 5 mg/día y micofenolato 500 mg/día, intentando suspender inmunosupresión convencional en próximas visitas.

Caso 2

Varón de 66 años con dermatomiositis amiopática anti-MDA5. Debuta con disfonía, disnea (afectación intersticial bibasal), afectación cutánea extensa (edema periorbitario, eritema heliotropo, rash maculopapular en tronco, pápulas de Gottron, úlceras digitales, signo de Holster, signo del chal) y articular grave. Analíticamente sin elevación de biomarcadores musculares, RM normal y electromiograma con mínimos signos miopáticos.

En 2023 se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona, betametasona tópica, hidroxicloroquina y tacrólimus (3 mg/día), siguiendo un curso remitente-recurrente con afectación articular y corticodependencia. Se añadió micofenolato (2 g/día) con escasa respuesta y complicaciones infecciosas graves (absceso y artritis infecciosa en mano derecha) por las que se retiró.

Tras múltiples visitas requiriendo aumento de la dosis de corticoides, en 2025 se decide iniciar tratamiento con anifrolumab (300 mg/4 semanas intravenoso) consiguiendo progresiva reducción de corticoides hasta 5 mg de prednisona, en combinación con tacrólimus e hidroxicloroquina. A nivel pulmonar, afectación intersticial estabilizada. Buena respuesta cutánea y articular que se mantiene a día de hoy sin nuevos brotes.

En ambos pacientes se descartó neoplasia, la capilaroscopia mostró desestructuración de lecho capilar con áreas avasculares, dilataciones con megacapilares y zonas de ramificaciones como signos de neoangiogénesis. No se realizó biopsia muscular en ningún paciente (en el primero por la certeza diagnóstica y en el segundo por ser amiopática).

Estos dos casos muestran que la vía del interferón tipo I es importante en la fisiopatología, y que el anifrolumab supone una herramienta terapéutica en pacientes con enfermedad refractaria a tratamientos convencionales. El beneficio de esta terapia no es meramente cutáneo, sino también muscular (caso 1) y articular (caso 2). Ambos casos muestran la utilidad añadida como ahorrador de corticoides.

Nuestra experiencia apoya que anifrolumab es útil en dermatomiositis grave por eficacia sobre el dominio cutáneo, articular y muscular, y por el éxito demostrado a la hora de reducir la dosis de corticoides sin incurrir en nuevos brotes o recurrencias.

Baráth S, Nagy-Vincze M, Kun Z, Szinay D, Griger Z Jr, Béldi TG, et al. Disease activity-dependent Siglec-1 expression on monocyte subsets of patients with idiopathic inflammatory myopathies. Int J Mol Sci. 2025;26(10):4950.

TO-08

SÍNDROME DE COGAN: FENOTIPO CLÍNICO, RETRASO DIAGNÓSTICO Y RESPUESTA TERAPÉUTICA EN UNA SERIE UNICÉNTRICA DE CINCO PACIENTES

Garrido Montes, Manuel; Pertusa Mataix, Roberto; De Miguel Escribano, Manuel; García Hernández, Franscisco José; Rodríguez Suárez, Santiago; García Morillo, Jose Salvador.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

El síndrome de Cogan (SC) es una vasculitis rara caracterizada por inflamación ocular y afectación audiovestibular, con formas típicas y atípicas. Su baja prevalencia, la heterogeneidad clínica y la presentación asincrónica de los síntomas condicionan retraso diagnóstico y daño sensorial irreversible. El objetivo fue describir una serie unicéntrica de pacientes con SC y comparar su fenotipo, retraso diagnóstico y abordaje terapéutico con las principales series publicadas.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo de pacientes con diagnóstico de SC atendidos en una unidad de enfermedades autoinmunes sistémicas. Se recogieron variables demográficas, forma de inicio, manifestaciones oculares, audiovestibulares y sistémicas, retraso diagnóstico, tratamientos empleados, respuesta clínica y daño acumulado. Los resultados se compararon de forma descriptiva con cohortes históricas y contemporáneas publicadas.

Resultados

Se incluyeron 5 pacientes, 3 varones y 2 mujeres. La mediana de edad al primer síntoma compatible fue 54 años (rango 46-56). Todos presentaron manifestaciones oculares y audiovestibulares. El fenotipo fue predominantemente atípico, con uveítis anterior/intermedia recidivante, episcleritis/escleritis, queratitis o afectación ocular no clásica, asociada a hipoacusia, acúfenos, vértigo o síndrome menieriforme. Un paciente presentó vasculitis de gran vaso tipo arteritis de células gigantes-like. El retraso diagnóstico mediano fue de 27 meses (rango 0-66), mayor en las formas con inicio audiovestibular aislado o con inflamación ocular interpretada inicialmente como otra entidad. Tres pacientes desarrollaron daño sensorial relevante, incluyendo cofosis bilateral, amaurosis unilateral o hipoacusia bilateral clínicamente significativa. Todos recibieron corticoides sistémicos en algún momento y FAME convencionales. Tres pacientes recibieron terapias biológicas: infliximab, adalimumab o tocilizumab. Se observó fallo secundario a infliximab por anticuerpos en un caso, fallo primario a adalimumab en otro y remisión ocular mantenida con tocilizumab en un fenotipo de uveítis recidivante, con recaída tras su retirada.

Discusión

En comparación con las series publicadas, nuestra cohorte muestra una edad de presentación más tardía y la elevada proporción de formas atípicas. El retraso diagnóstico relevante (mediana de 27 meses) ilustra el riesgo de fragmentación asistencial entre Oftalmología, Otorrinolaringología y Medicina Interna. La presencia de síntomas audiovestibulares recurrentes asociados a inflamación ocular crónica debe motivar una evaluación dirigida de SC, incluso sin queratitis intersticial clásica. La experiencia terapéutica reproduce la dificultad descrita en la literatura: respuesta ocular más favorable que audiovestibular y necesidad de inmunosupresión escalonada en casos refractarios. Las limitaciones de nuestro trabajo son: el tamaño muestral reducido, el diseño retrospectivo, la heterogeneidad temporal y el posible sesgo de derivación a unidad de enfermedades autoinmunes sistémicas.

Conclusiones

SC debe considerarse ante la asociación de inflamación ocular y clínica audiovestibular, especialmente en formas atípicas.

El internista desempeña un papel central:

- En el proceso diagnóstico adelantando la sospecha diagnóstica y reduciendo así el daño auditivo y visual irreversible;
- En el uso del tratamiento inmunosupresor más adecuado, individualizando según el fenotipo;
- Y en el seguimiento longitudinal estructurado, siendo clave para coordinar el resto especialidades, evitando la fragmentación asistencial.

Las series unicéntricas aportan información útil sobre tratamiento en vida real y complementan la escasa evidencia disponible en esta vasculitis rara.

TO-09

POSITIVIZACIÓN DEL IGRA EN PACIENTES CON PATOLOGÍA AUTOINMUNE EN TRATAMIENTO BIOLÓGICO: ¿ES NECESARIO UN SEGUIMIENTO PERIÓDICO?

Romero Marín, Georgina; Henales Iruzubieta, Ibon; Almazán Del Rey, Ana; Aguilar García, Josefa Andrea; Villena Ruiz, María Ángeles.

Hospital Costa del Sol, Marbella.

No existe unanimidad en cuanto a la periodicidad de la realización del cribado de infección tuberculosa latente (ITL) en pacientes con terapias biológicas. Un documento de consenso multidisciplinar[1], aconseja repetir si existe sintomatología o exposición al Mycobacterium tuberculosis. La guía de práctica clínica del European Dermatology Forum[2] recomienda vigilar una posible ITL mediante la anamnesis, con vigilancia activa hasta 6 meses tras finalizar el tratamiento. Por el contrario, la Sociedad Británica de Reumatología[3], aconseja monitorizar para detectar tuberculosis (TBC) de forma estrecha cada 6 meses o cada 3 si presentan alto riesgo, durante el tratamiento y 6 meses tras el mismo. El objetivo del presente estudio es evaluar la incidencia de ITL en pacientes con patología autoinmune/reumatológica que están en tratamiento con fármacos biológicos y definir sus características basales.

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes en seguimiento ambulatorio con patologías autoinmunes/reumatológicas que están en tratamiento con terapia biológica y que tenían prueba de liberación de interferón gamma(IGRA) negativo al inicio del tratamiento. Se tomó una muestra aleatoria durante el año 2024 y se repitió el estudio para evaluar si había positivizado.

Resultados

Se analizaron 61 pacientes, el 29.4% varones y el 70.6% mujeres de 54.6 años de media. El 70,6% españoles y el 29,4% extranjeros, procediendo solo un paciente de un país endémico. El 51% presentaba artritis reumatoide, el 33,3% espondilitis anquilosante, el 13.7% artritis psoriásica, el 2% restante otras patologías como lupus eritemtoso sistémico. El 28,6%estaba con adalimumab, el 22,2% con etanercept, el 19%con inhibidores de la JAK y el 30,2%con otros como rituximab, abatacept, belimumab. Cuatro pacientes positivizaron el quantiferon, sin diferencias entre sexos. El único paciente procedente de un país endémico, positivizó. El tiempo entre el primer quantiferon y el actual era de 5.66 años de media y el tiempo medio de tratamiento biológico era de 4,79 años. Dos de los pacientes positivos tenían EA, uno AR y otro AP. Respecto al tratamiento, dos con etanercept, uno con upadacitinib y otro con adalimumab. Dos de ellos había recibido tres o más tratamientos biológicos previamente.

Discusión

El mayor estudio hasta la fecha[4] que evaluaba la positivización de quantiferon en pacientes con biológicos, obtuvo una tasa de conversión de 1,7%,sugiriendo que el nuevo cribado se haga de forma individualizada según factores de riesgo. De nuestra muestra, 4 pacientes positivizaron el quantiferon, siendo uno el único paciente procedente de un país endémico, lo que nos hace plantear la necesidad de un seguimiento más estrecho en pacientes con factores de riesgo de TBC, entendiéndose como tal viaje/procedencia estos países y contactos con enfermos de TBC.

Aunque de nuestro estudio no podemos sacar conclusiones firmes dado el tamaño muestral, y el sesgo de selección; el hecho de que el único paciente que procedía de una zona endémica positivizó el IGRA, plantea la necesidad de hacer un seguimiento más estrecho de estos pacientes como recomienda la Sociedad Británica de Reumatología. Por otro lado, serían necesarios más estudios con mayor tamaño muestral y mayor potencia estadística para tener unas recomendaciones claras al respecto.

TO-10

DEL DIAGNÓSTICO CLÍNICO A LOS CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN: CARACTERIZACIÓN DEL FENOTIPO SELECCIONADO POR LOS CRITERIOS ACR/EULAR 2023 EN SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍDICO

Gómez García, Sara[1]; Gamazo Herrero, Javier[1]; Rodríguez Delgado, Laura[1]; Rebollo Nájera, Carmen[2]; García De Vicuña Oyaga, Marina[1]; Martín Asenjo, Miguel[1]; Cusacovich Torres, Iván[1]; González Fuentes, Roberto[1].

[1]Hospital Clínico Universitario, Valladolid; [2]Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

Objetivos

Comparar el rendimiento clasificatorio de los criterios American College of Rheumatology/European Alliance of Associations for Rheumatology (ACR/EULAR) 2023 frente a los criterios de Sydney 2006 en una cohorte de pacientes con síndrome antifosfolipídico (SAF), y determinar si los pacientes clasificados por el nuevo sistema presentan un fenotipo clínico-serológico asociado a mayor riesgo trombótico.

Material y métodos

Estudio observacional, retrospectivo y unicéntrico de pacientes con diagnóstico clínico de SAF seguidos en una Unidad de Enfermedades Autoinmunes entre 2021 y 2023. Se recogieron variables demográficas, clínicas (factores de riesgo cardiovascular, manifestaciones trombóticas y obstétricas) y serológicas. Se realizó análisis descriptivo, comparativo y regresión logística mediante SPSS, considerando significación estadística para $p<0,05$. Los análisis comparativos se efectuaron según el cumplimiento de los criterios ACR/EULAR 2023.

Resultados

Se incluyeron 57 pacientes. Los criterios ACR/EULAR 2023 clasificaron a 46 pacientes (80,7%), todos ellos también clasificados por los criterios de Sydney, mientras que cinco pacientes (8,8%) cumplían exclusivamente los criterios de Sydney y seis (10,5%) no fueron clasificables por ninguno de los sistemas. No se identificaron pacientes clasificados exclusivamente por ACR/EULAR. La concordancia entre ambos criterios fue buena ($\kappa=0,659$; $p<0,001$).

Los pacientes clasificados por ACR/EULAR se caracterizaron por una mayor frecuencia de positividad para anticoagulante lúpico significativamente más frecuente (91,3% vs 63,6%; $p=0,037$), observándose además una mayor proporción de trombosis arteriales (63,0% vs 36,4%; $p=0,173$) y de pacientes con ≥2 factores de riesgo cardiovascular clásicos (41,3% vs 18,2%; $p=0,185$), aunque sin alcanzar significación estadística. No se encontraron diferencias en edad, sexo, triple positividad, SAF obstétrico ni retrombosis.

En el análisis multivariante, la positividad para anticoagulante lúpico se asoció de forma independiente con el cumplimiento de los criterios ACR/EULAR 2023 (OR 10,10; IC95% 1,40-71,40; $p=0,020$). La trombosis arterial mostró una tendencia independiente a la asociación (OR 4,65; IC95% 0,84-25,64; $p=0,079$).

Los seis pacientes no clasificables presentaron fenotipos heterogéneos: formas trombóticas con baja carga inmunológica o perfiles serológicos aislados con escasa expresión clínica.

Discusión

Nuestros resultados muestran que los criterios ACR/EULAR 2023 mantienen una buena concordancia con los criterios de Sydney, pero seleccionan un subconjunto más específico de pacientes con un fenotipo clínico-serológico compatible con mayor riesgo trombótico. La asociación independiente del anticoagulante lúpico refuerza el papel central de este marcador en la identificación de pacientes de alto riesgo y es coherente con el diseño de los criterios ACR/EULAR 2023, orientados a aumentar la especificidad y generar cohortes más homogéneas para investigación.

La persistencia de pacientes con diagnóstico clínico de SAF no clasificables por ninguno de los sistemas pone de manifiesto las limitaciones inherentes de los criterios clasificatorios y confirma que el juicio clínico continúa siendo imprescindible en la práctica asistencial.

Conclusiones

Los criterios ACR/EULAR 2023 identifican preferentemente pacientes con un fenotipo clínico-serológico compatible con perfil trombótico de mayor riesgo, apoyando así su utilidad para la investigación. Pero la persistencia de pacientes con diagnóstico clínico no clasificables por ninguno de los sistemas confirma que los criterios de clasificación y el diagnóstico responden a objetivos diferentes y refuerza la necesidad de mantener el juicio clínico en la práctica asistencial.

TO-11

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y SEROLÓGICAS DE LOS PACIENTES CON ESCLEROSIS SISTÉMICA Y CÁNCER EN UNA COHORTE HOSPITALARIA DE REFERENCIA

Ortiz Parra, Alberto[1]; Sobrino Alonso, Maitane[2]; Rico López, Dolores[1]; Zamora Pasadas, Mónica[1]; Navarrete Navarrete, Nuria[1]; Martín Armada, María[1]; Sánchez Berná, Isabel[1].

[1]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada; [2]Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción

La esclerosis sistémica (ES) se ha asociado a un mayor riesgo de neoplasia, aunque los factores clínicos e inmunológicos implicados no están completamente definidos. El objetivo fue describir las características de los pacientes con ES y cáncer en nuestra cohorte y comparar el perfil de autoanticuerpos frente a los pacientes sin cáncer.

Material y métodos

Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo de una cohorte hospitalaria de 137 pacientes con ES. Se identificaron los pacientes con antecedente de cáncer y se recogieron variables demográficas, hábitos tóxicos, subtipo de ES, autoanticuerpos, tipo de neoplasia, relación temporal ES-cáncer y exitus. Se comparó la presencia de anticuerpos anticentrómero (ACA), anti-Scl70 y anti-ARN polimerasa III entre pacientes con y sin cáncer mediante análisis descriptivo.

Resultados

Diecinueve pacientes presentaron cáncer (13,9%), frente a 118 sin neoplasia. En el grupo con cáncer predominaron las mujeres (16/19; 84,2%). Ningún paciente presentaba consumo activo de alcohol. Respecto al tabaquismo, 13 eran no fumadores (68,4%), 5 exfumadores (26,3%) y 1 fumador activo (5,3%). El subtipo más frecuente fue la ES limitada (12; 63,2%), seguido de ES difusa (5; 26,3%) y ES/polimiositis (2; 10,5%). Se registraron 21 tumores en 19 pacientes, con 2 casos de doble neoplasia. Las neoplasias más frecuentes fueron cáncer de mama (7; 33,3% de los tumores), endometrio (3; 14,3%) y procesos linfoproliferativos (3; 14,3%), incluyendo linfoma de Hodgkin, linfoma no Hodgkin y linfoma MALT parotídeo. Se identificaron además cáncer de pulmón y próstata en 2 casos cada uno, y tiroides, gástrico, renal y colon en 1 caso cada uno. La ES precedió al cáncer en 10 pacientes (52,6%) y fue posterior en 9 (47,4%). Los dos cánceres de pulmón aparecieron en pacientes anti-Scl70 positivos con enfermedad pulmonar intersticial. Entre los portadores de anti-ARN polimerasa III, 3/6 presentaron cáncer, con 4 tumores registrados: dos mama, uno endometrio y uno próstata.

Respecto al perfil inmunológico, los pacientes con cáncer presentaron ACA en 10/19 casos (52,6%) frente a 78/118 (66,1%) en pacientes sin cáncer; anti-Scl70 en 3/19 (15,8%) frente a 19/118 (16,1%); y anti-ARN polimerasa III en 3/19 (15,8%) frente a 3/118 (2,5%).

Discusión

La frecuencia de cáncer fue relevante, con predominio de tumores de mama, endometrio y linfoproliferativos. La asociación de cáncer de pulmón con anti-Scl70 y EPI, así como la mayor frecuencia de anti-ARN polimerasa III en pacientes con cáncer, debe interpretarse con cautela por el bajo número de casos pero pueden suponer un punto a tener en cuenta en una vigilancia individualizada.

Conclusiones

En nuestra cohorte, el 13,9% de los pacientes con ES presentó cáncer. Predominaron la ES limitada, el sexo femenino y el cáncer de mama. No se observaron diferencias relevantes en ACA ni anti-Scl70, mientras que anti-ARN polimerasa III fue más frecuente en pacientes con cáncer. Estos hallazgos refuerzan la necesidad de cribado oncológico dirigido según perfil clínico e inmunológico.

TO-12

BIOMARCADORES DE APOYO AL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4 EN PACIENTES CON ELEVACIÓN SÉRICA DE IGG4

Sánchez Hernández, María; Starita Fajardo, Grisell; Pérez Medina, Carlos Manuel; Iranzo Alcolea, María Pilar; Lucena López, David; Peña Rodríguez, Mercedes; López Paraja, María; González García, Andrés.

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción

La enfermedad relacionada con IgG4 (IgG4-RD) es una entidad fibroinflamatoria multisistémica infrecuente. Aunque se han propuesto diversos biomarcadores para el diagnóstico y la actividad, ninguno ha demostrado una precisión suficiente de forma aislada.

El objetivo fue comparar parámetros analíticos en pacientes con concentraciones séricas de IgG4 superiores al doble del límite superior de la normalidad (LSN), en función de la presencia o ausencia de IgG4-RD según criterios EULAR/ACR 2019 y evaluar su utilidad.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo. Veintinueve pacientes con IgG4 superior a 250 mg/dL (>2 LSN según valores de referencia) en situación estable y régimen ambulatorio entre enero 2021 y diciembre 2025 en un hospital terciario. Se clasificaron en dos grupos según criterios ACR/EULAR: IgG4-RD (n=6) y elevación sérica sin enfermedad (n=20). Además (n=3) con diagnóstico probable (CDC), siendo excluidos del análisis estadístico. Se compararon variables demográficas y de laboratorio entre grupos mediante U de Mann-Whitney (variables continuas) y test exacto de Fisher (categóricas). Se realizó regresión logística univariable y multivariable mediante el método de Firth (penalized likelihood), con verificación de robustez mediante regresión logística exacta condicional y pruebas de permutación (5.000 réplicas). Se aplicó corrección por comparaciones múltiples (Benjamini-Hochberg) sobre las comparaciones bivariadas. Se construyó una curva ROC para el predictor con mayor señal, con identificación de punto de corte óptimo (índice de Youden) e intervalo de confianza del AUC mediante bootstrap (2.000 réplicas).

Resultados

No se observaron diferencias significativas en edad, IgG4 absoluta, IgG total, IgM, PCR, hemoglobina, plaquetas, eosinófilos, complemento C3 y C4 entre grupos (p>0.05). La ferritina sérica fue significativamente menor en pacientes con IgG4-RD (mediana 86.1 vs 203.8 ng/mL; p=0.012), hallazgo confirmado por regresión logística (OR 0.986; IC95% 0.934–0.999; p=0.024) y prueba de permutación (p=0.005), aunque no se mantuvo tras corrección por comparaciones múltiples (p=0.129). El sexo masculino mostró una asociación sugestiva con IgG4-RD (67% vs 25%; OR 5.07–6.00 según método; p=0.07–0.14 en los distintos enfoques), sin alcanzar significación estadística. El modelo multivariable de Firth (sexo + ferritina) no identificó predictores independientes significativos (EPV≈2.5, n=5 eventos completos). La ferritina mostró capacidad discriminativa exploratoria con un AUC de 0.87 (IC95%, 0.68–1.00); el punto de corte óptimo (<126 ng/mL) ofreció sensibilidad del 100% y especificidad del 78%. El ratio IgG4/IgG total no mostró capacidad discriminativa (AUC 0.56).

Discusión y conclusiones

En nuestra cohorte, la ferritina fue el único parámetro que mostró diferencias estadísticamente significativas entre grupos, observándose mayor concentración en pacientes sin IgG4-RD, reflejando la naturaleza inespecífica de la ferritina como marcador inflamatorio.

No se identificaron diferencias significativas en resto de parámetros, incluida la IgG4; resultados concordantes con la evidencia disponible. Aunque la elevación marcada constituye un criterio de apoyo, su rendimiento aislado es limitado debido a su elevación en otros procesos, incluso en ausencia de enfermedad. Su determinación debe interpretarse en el contexto adecuado.

Nuestros hallazgos refuerzan la limitada utilidad de biomarcadores inflamatorios convencionales y manifiestan la necesidad de desarrollar otros con mayor sensibilidad y especificidad, que permitan optimizar el proceso diagnóstico.

TO-13

EXPERIENCIA CLÍNICA CON TERAPIAS ANTI-IL5 EN PACIENTES CON GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGEÍTIS (GEPA) SEGUIDOS EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES SISTÉMICAS

Pérez Medina, Carlos Manuel; Starita Fajardo, Grisell; Carabe, Ivan; Lirola Sanchez, Francisco; Cubias Scaffini, Roberto Carlos; Iranzo Alcolea, Maria Pilar; Peña Rodríguez, Mercedes; González García, Andrés.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción

La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA) es una vasculitis sistémica asociada a asma y eosinofilia. Las terapias anti-IL5 (mepolizumab) y anti-IL5R (benralizumab) pueden ser de utilidad para el control de la enfermedad y el ahorro de glucocorticoides (GC).

Objetivo

Describir las características clínicas, serológicas y evolutivas de pacientes con GEPA en tratamiento con anti-IL5 en una consulta monográfica de un hospital terciario.

Metodología

Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes con GEPA (criterios ACR/EULAR 2022) en tratamiento con anti-IL5 (mepolizumab y/o benralizumab), en seguimiento desde 2007 hasta la actualidad. Se recogieron características demográficas, manifestaciones clínicas, analíticas, tratamientos (posología, dosis, asociación con GC) y reacciones adversas: infecciosas (graves o no graves) o no infecciosas. Las infecciones graves se definieron como resultado de ingreso, muerte o discapacidad. Las variables se expresaron como frecuencias, medianas y rangos.

Resultados

Se incluyeron 10 pacientes en tratamiento con anti-IL5 (70%, 7/10 mujeres; edad mediana al diagnóstico 48 años, 29-77). El 100% (10/10) tenía antecedente de asma y el 90% (9/10) pólipos nasales/rinosinusitis crónica. Los ANCA fueron positivos en el 20% (2/10), con patrón p-ANCA/MPO.

El 90% (9/10) recibió mepolizumab como primer fármaco anti-IL5. En 4 pacientes (40%) se empleó además benralizumab: por cambio desde mepolizumab efecto insuficiente por refractariedad a otros inmunosupresores o directamente como terapia ahorradora de GC desde el inicio. En la mitad de los casos (50%, 5/10) la incorporación de anti-IL5 fue secuencial tras respuesta parcial al tratamiento inicial (GC y/o inmunosupresores convencionales); destacan 2 casos con afectación renal severa que requirieron múltiples terapias para el control de la enfermedad.

La dosis mediana de GC se redujo de 6,25 mg/día (2,5-15) antes de iniciar el anti-IL5 a 0 mg/día (0-2,5) en el control tras estabilidad, con suspensión completa en el 80% (8/10). Los eosinófilos descendieron de una mediana de 2020 a 35 cél/µL.

Solo un paciente (10%, 1/10) presentó una recaída verdadera con cambio de tratamiento: el caso refractario a rituximab, ciclofosfamida y GC, actualmente con benralizumab y daratumumab. Dos pacientes más tuvieron ajustes puntuales de GC sin ingreso ni cambio de estrategia, no considerados recaídas.

Los pacientes ANCA positivos, con bolos de GC o con mayor dosis inicial mostraron más actividad inflamatoria (PCR, glomerulonefritis). Hubo un solo evento infeccioso no grave (10%, 1/10), ninguno grave.

Conclusión

En los pacientes con GEPA la utilización de tratamiento con anti-IL5 (mepolizumab y/o benralizumab) se asoció a una reducción marcada y sostenida del GC, con suspensión completa en la mayoría, y a un descenso notable de los eosinófilos, con buen perfil de seguridad y solo un paciente (10%, 1/10) con recaída verdadera. Benralizumab fue útil tanto como ahorrador de GC como en el rescate de refractarios o intolerantes a mepolizumab. Estos resultados respaldan el papel central de los anti-IL5 en el manejo actual de la GEPA, en una serie reducida que requeriría confirmación en cohortes de mayor tamaño muestral.

T0-14

ESCLEROSIS SISTÉMICA Y SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO COLANGITIS BILIAR PRIMARIA-HEPATITIS AUTOINMUNE: DOS FORMAS EVOLUTIVAS DE UNA ASOCIACIÓN EXCEPCIONAL

Hurtado Gavilán, Elena; Garrido Montes, Manuel; Luque Caraballo, Luis; Rodríguez Suárez, Santiago; García Morillo, Salvador.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción

La asociación entre esclerosis sistémica (ES) y colangitis biliar primaria (CBP), conocida clásicamente como síndrome de Reynolds, constituye una de las asociaciones más frecuentes entre las enfermedades autoinmunes sistémicas y las hepatopatías autoinmunes. Sin embargo, la coexistencia de hepatitis autoinmune (HAI) es excepcional y existen escasas series que describan su evolución clínica. Presentamos dos pacientes con síndrome de Reynolds y posterior diagnóstico de síndrome de solapamiento CBP-HAI, con distinta secuencia temporal de aparición de ambas enfermedades.

Material y métodos

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de dos pacientes atendidas en una consulta monográfica de enfermedades autoinmunes sistémicas de un hospital terciario del sur de España. Se revisaron variables demográficas, clínicas, inmunológicas, histológicas, funcionales, terapéuticas y evolutivas mediante historia clínica electrónica. El diagnóstico de ES se estableció según criterios ACR/EULAR y el síndrome de solapamiento mediante criterios de París.

Resultados

Se incluyeron dos mujeres con síndrome de Reynolds.

La primera presentaba CBP histológicamente confirmada, ANA nucleolar y anti-sp100 positivos, asociando posteriormente ES cutánea limitada con fenómeno de Raynaud, capilaroscopia patológica, afectación esofágica, artritis y anemia secundaria a ectasia vascular antral (GAVE). Durante el seguimiento desarrolló elevación progresiva de transaminasas e IgG, confirmándose mediante biopsia hepática un síndrome de solapamiento CBP-HAI. Se inició tratamiento con prednisona, azatioprina, ácido ursodesoxicólico y bezafibrato, con mejoría analítica.

La segunda paciente presentaba un síndrome de solapamiento CBP-HAI con fibrosis hepática avanzada, hipertensión portal y varices esofágicas. Fue remitida por sospecha de enfermedad sistémica tras detectar anticuerpos anticentrómero 1/320 y AMA-M2 positivos. La capilaroscopia mostró un patrón compatible con esclerosis sistémica precoz, sin afectación pulmonar intersticial ni hipertensión pulmonar. Recibía tratamiento con ácido ursodesoxicólico, azatioprina y budesonida, manteniendo seguimiento conjunto con Digestivo y Medicina Interna.

Discusión

Aunque la asociación entre ES y CBP está bien establecida, la aparición concomitante de HAI continúa siendo excepcional. Nuestros casos ilustran dos secuencias evolutivas diferentes: desarrollo de HAI en una paciente con síndrome de Reynolds establecido y aparición posterior de manifestaciones de ES en una paciente previamente diagnosticada de overlap CBP-HAI. Ambas presentaban AMA positivos, reforzando el vínculo inmunológico entre ambas entidades. La aparición de citólisis, hipergammaglobulinemia o progresión de la fibrosis hepática debe motivar la realización de biopsia hepática para descartar un verdadero síndrome de solapamiento. Asimismo, la inmunosupresión con corticoides y azatioprina permitió controlar la actividad hepática, aunque su uso en pacientes con ES requiere monitorización estrecha por el riesgo de crisis renal esclerodérmica.

Conclusiones

La coexistencia de ES y síndrome de solapamiento CBP-HAI es una entidad excepcional y probablemente infradiagnosticada. Nuestros casos muestran que ambas enfermedades pueden aparecer en distintos momentos evolutivos, por lo que es fundamental mantener una vigilancia clínica e inmunológica estrecha. La biopsia hepática desempeña un papel clave en el diagnóstico y la instauración precoz de inmunosupresión puede modificar la evolución de estos pacientes.

TO-15

MÁS ALLÁ DEL PULMÓN: MEDIO SIGLO CONVIVIENDO CON LA NEUROSARCOIDOSIS

Basté Jubert, Maria; Iriarte Fuster, Ariadna; Rodríguez Lax, Maria; Nanwani Bhojwani, Darshanaa; Rocamora Blanch, Gemma; Gamundí Grimalt, Enric; Marcoval Caus, Joaquim.

Hospital Universitari de Bellvitge, L´Hospitalet de Llobregat.

Introducción

La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica idiopática caracterizada por la formación de granulomas no caseificantes. La afectación neurológica aparece aproximadamente un 5–15% de los pacientes y puede manifestarse como afectación de pares craneales (PPCC), afectación meníngea, lesiones ocupantes de espacio, hidrocefalia, encefalopatía, convulsiones, afectación medular y neuropatía periférica. El diagnóstico requiere la exclusión de otras enfermedades granulomatosas y se basa en la combinación de hallazgos clínicos, radiológicos e histológicos compatibles. Se asocia a una elevada morbimortalidad y la evidencia terapéutica disponible continúa siendo limitada. Objetivo: Describir las características clínicas, radiológicas, terapéuticas y evolutivas de una cohorte de pacientes con neurosarcoidosis.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo de una cohorte de 753 pacientes con diagnóstico de sarcoidosis seguidos en un hospital de tercer nivel en Cataluña entre 1976 y 2026. Se identificaron los pacientes con afectación neurológica compatible con neurosarcoidosis y se recogieron variables demográficas, clínicas, diagnósticas, tratamiento y evolución.

Resultados

De los 753 pacientes incluidos, 64 (8,4%) presentaron afectación neurológica compatible con neurosarcoidosis, siendo en un 73% de ellos la forma de presentación inicial. La edad media al diagnóstico fue de 47,9±13,3 años, con predominio femenino (71%) y etnia caucásica (95%). Los estadios radiológicos pulmonares al diagnóstico fueron: estadio 0 en 9 pacientes (14,3%), estadio I en 31 (49,2%), estadio II en 16 (25,4%), estadio III en 6 (9,5%) y estadio IV en 1 paciente (1,6%). Las manifestaciones extrapulmonares más frecuentes fueron afectación ocular (32%), adenopatías periféricas (30%), cutánea (29%), articular (25%), glandular (22%) y hepática (17%). La afectación de PPCC fue la manifestación neurológica más frecuente, observada en 37 pacientes (59%), siendo el VII par craneal el más afectado (37%). Otras manifestaciones incluyeron neuropatía periférica (14%), afectación medular (13%), meningitis (11%), afectación hipotálamo-hipofisaria (10%) y lesiones parenquimatosas (3%). La resonancia magnética (RMN), realizada en 26 pacientes, mostró realce leptomeníngeo en el 35%, lesiones hiperintensas en el 19% y lesiones cerebelosas, medulares y ocupantes de espacio en el 15% respectivamente. Se observó hidrocefalia y afectación hipotálamo-hipofisaria en el 8% de los casos. En el 31% de los pacientes la RMN fue normal. El estudio de líquido cefaloraquídeo (LCR), realizado en 19 pacientes, mostró pleocitosis linfocitaria en el 53% y bandas oligoclonales en el 47%. El tratamiento más utilizado fueron los corticoides sistémicos, empleados en 58 pacientes (92%), seguido de metotrexato (33%), infliximab (17%), azatioprina (8%), adalimumab (3%) y micofenolato mofetilo (2%). Tras un seguimiento medio de 13 años, un 43% de los pacientes alcanzó remisión completa, un 19% presentó recaídas y un 8% recurrencias. 68% pacientes desarrollaron daño crónico, leve en el 60% y moderado-grave en el 40%. Fallecieron 14 pacientes (22,2%) durante el seguimiento, uno de ellos por sarcoidosis pulmonar.

Conclusiones

La afectación de PPCC, especialmente del VII par, fue la manifestación neurológica más frecuente en nuestra serie. La RMN y el estudio del LCR representaron herramientas diagnósticas fundamentales, aunque con hallazgos inespecíficos. La mayoría de los pacientes precisó tratamiento inmunosupresor prolongado y una proporción relevante presentó recaídas, recurrencias y secuelas de daño crónico durante el seguimiento.

T0-16

PAQUIMENINGITIS AUTOINMUNE: CLÍNICA Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN UNA SERIE DE 10 PACIENTES

Eguia Vallejo, Estibaliz; Paredes Ruiz, Diana; Goiria Elorduy, Ziortza; Marín García, Beatriz; Quintas González, Laura; Losada Wilczek, Sonia Natalia; Ruiz Irastorza, Guillermo.

Hospital Universitario Cruces, Barakaldo.

Introducción

La paquimeningitis autoinmune es un diagnóstico infrecuente. Esto dificulta el desarrollo de protocolos terapéuticos e implica un manejo heterogéneo.

Materal y métodos

Se trata de un estudio de práctica clínica habitual. Se han recogido los pacientes en seguimiento desde 2015 en consultas de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas con diagnóstico mediante resonancia con contraste de paquimeningitis autoinmune. El objetivo es revisar sus características clínicas, tratamiento recibido y evolución clínica y radiológica.

Resultados

Se incluyeron 10 pacientes (60% mujeres, 40% varones) con una edad media de 58 años y una media de aproximadamente 6 años de seguimiento.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron la cefalea (80%), afectación de pares craneales (80%) y exoftalmos (10%). El 100% presentó afectación cerebral (70% convexidad, 50% hoz, 20% quiasma óptico, 10% hipófisis, 40% cerebelo, 10% tronco del encéfalo), con 1 caso de afectación lumbosacra y otro con afectación leptomeníngea. En un 10% se detectó proteinorraquia y en un 10% pleocitosis en el líquido cefalorraquídeo.

El 80% (8 pacientes) fueron debuts de enfermedad por IgG4 según criterios diagnósticos y por diagnóstico de exclusión. La demora diagnóstica fue de casi 5 años desde el inicio de síntomas. 1 caso asoció clínica extracraneal y en 2 se detectó elevación sérica de IgG4. Las 2 únicas biopsias meníngeas se realizaron en pacientes con este diagnóstico, con hallazgos compatibles con fibrosis.

El 20% restante (2 pacientes) fueron vasculitis ANCA MPO; ambos presentaron afectación extracraneal y elevación de reactantes de fase aguda, con una demora diagnóstica más corta (13 meses de media).

El 100% de la muestra recibió inducción con pulsos de corticoide. Todas las vasculitis completaron la inducción con rituximab y ciclofosfamida, mientras que en el subgrupo de pacientes con enfermedad por IgG4 se decidió inmunosupresión en monoterapia (5 con rituximab, 3 con ciclofosfamida). El 50% de la muestra total recibió rituximab en combinación con otro inmunosupresor (micofenolato y metotrexate) de mantenimiento. El resto se trató en monoterapia: 10% metotrexate, 20% micofenolato, 10% azatioprina y 10% tocilizumab. El 50% de los pacientes presentó mejoría, 30% estabilidad y 20% empeoramiento en el seguimiento. El 80% de los pacientes que evolucionaron favorablemente recibió rituximab en la inducción y el mantenimiento. 4 pacientes precisaron una reinducción con pulsos de corticoide y rituximab; 3 recibieron rituximab de mantenimiento (en 1 se descartó por infecciones de repetición), consiguiendo la mejoría en 3 pacientes y la estabilidad en el caso restante.

Dentro del grupo con diagnóstico de enfermedad por IgG4, 3 pacientes presentaron atrofia óptica, 3 hipoacusia, 2 neuralgia persistente y un 1 enfermo leucopatía; en el subgrupo de las vasculitis 1 paciente desarrolló leucopatía y trombosis de senos.

Discusión

Aunque el diagnóstico más frecuente en las paquimeningitis autoinmunes es la enfermedad por IgG4, las manifestaciones extracraneales, elevación de reactantes y un debut agudo orienta a afectación meníngea por vasculitis.

En nuestra muestra hemos encontrado mejores resultados con combinaciones de inmunosupresores que incluían rituximab.

Conclusiones

Nuestros resultados sugieren que el tratamiento de inducción y mantenimiento con rituximab puede condicionar una mejor evolución de las paquimeningitis autoinmunes.

TO-17

ENFERMEDAD RELACIONADA CON IGG4: RETOS DIAGNÓSTICOS Y PERFIL CLÍNICO DE UNA SERIE DE CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Viñolo Díaz, Laura; Galdeano, Ana; Martínez Romera, Isabel María; Pérez-Crespo Gilabert, Jaime; Urquizar Ayén, Ainhoa; Ortiz Campoy, José Francisco; Acosta Ayala, Eduardo; Díaz González, Estela.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción

La enfermedad relacionada con IgG4 (ER-IgG4) es una entidad fibroinflamatoria sistémica caracterizada por una gran heterogeneidad clínica y una elevada capacidad para simular procesos neoplásicos, autoinmunes e inflamatorios. Su diagnóstico continúa siendo un reto y requiere la integración de hallazgos clínicos, radiológicos e histopatológicos. La reciente incorporación de terapias dirigidas frente a células B, incluyendo los agentes anti-CD19, ha incrementado el interés por identificar precozmente a los pacientes con fenotipos de enfermedad compleja o recurrente.

Objetivos

Describir las características clínicas de una serie de pacientes con ER-IgG4 diagnosticados en nuestro centro, analizar las dificultades encontradas durante el proceso diagnóstico y valorar la presencia de características asociadas a enfermedad potencialmente susceptible de estrategias terapéuticas avanzadas.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo de pacientes diagnosticados de ER-IgG4 en nuestro centro entre enero de 2003 y mayo de 2026. Los datos fueron analizados mediante SPSS.25.

Resultados

Se identificaron cuatro pacientes, todos varones, con edades comprendidas entre la sexta y la octava décadas de la vida. La afectación clínica fue heterogénea e incluyó páncreas, riñón, retroperitoneo y glándulas salivales. En tres pacientes, el diagnóstico inicial fue un proceso neoplásico, requiriéndose estudios complementarios y valoración multidisciplinar antes de alcanzar el diagnóstico definitivo.

Todos los pacientes presentaron elevación sérica de IgG4 y hallazgos radiológicos compatibles con ER-IgG4. Dos pacientes presentaban diabetes mellitus previa o concomitante, probablemente relacionada con la afectación pancreática. El diagnóstico definitivo requirió confirmación histopatológica, evidenciándose infiltrado linfoplasmocitario rico en células plasmáticas IgG4+, fibrosis estoriforme y/o flebitis obliterativa. La correlación clínico-radiológica e histopatológica resultó determinante para establecer el diagnóstico final, destacando el papel fundamental de Anatomía Patológica.

Todos los pacientes recibieron glucocorticoides como tratamiento inicial, con respuesta clínica favorable. Un paciente presentó una recaída durante el seguimiento y precisó tratamiento con rituximab. Dos pacientes mostraron características asociadas a enfermedad compleja, incluyendo afectación multiorgánica y elevación marcada de IgG4.

Discusión y conclusiones

La ER-IgG4 constituye una entidad infradiagnosticada cuya presentación clínica heterogénea continúa condicionando retrasos diagnósticos significativos. En nuestra serie, el 75% de los pacientes fueron inicialmente estudiados como procesos neoplásicos, hallazgo concordante con la literatura y que refuerza el concepto de la ER-IgG4 como una de las principales causas de lesiones pseudotumorales en la práctica clínica. La variabilidad en la afectación orgánica observada pone de manifiesto la necesidad de mantener un elevado índice de sospecha, especialmente en pacientes con afectación multiorgánica o hallazgos inflamatorios de etiología incierta.

Por otra parte, la identificación de pacientes con afectación multiorgánica, recaídas o necesidad de tratamientos ahorradores de glucocorticoides adquiere una relevancia creciente en el contexto actual de expansión de las terapias dirigidas frente a células B. La reciente incorporación de inebilizumab, primer agente anti-CD19 aprobado para la ER-IgG4, amplía las opciones terapéuticas disponibles con el objetivo no solo de controlar la actividad inflamatoria, sino también de prevenir las recaídas y el desarrollo de daño orgánico irreversible. Nuestros hallazgos refuerzan la importancia de un elevado índice de sospecha clínica, un abordaje multidisciplinar y la identificación precoz de pacientes con enfermedad compleja potencialmente candidatos a terapias dirigidas.

T0-18

PERFILES DE ANCA DISCORDANTES EN UNA COHORTE DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Leiva-Murillo, Enmanuel Andrés; Arnaldos-Pérez, Cristina; García, Andrea; Ruíz-Ortíz, Estíbaliz; Prieto-González, Sergio.

Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

Introducción

La determinación e interpretación de los anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo (ANCA) combina la inmunofluorescencia indirecta (IFI) y la especificidad antigénica mediante ensayos antígeno-específicos, como la quimioluminiscencia (CIA), especialmente frente a la mieloperoxidasa (MPO) y la proteinasa 3 (PR3). En la práctica clínica, pueden observarse resultados discordantes entre ambas técnicas, cuyo significado no está claramente definido. El objetivo de este estudio fue caracterizar los patrones de discordancia IFI–CIA y su posible asociación con el diagnóstico de vasculitis asociada a ANCA (VAA).

Materiales y métodos

Se analizaron retrospectivamente las determinaciones de ANCA realizadas entre 2021 y 2025 en el laboratorio de Inmunología del Hospital Clínic de Barcelona. Se identificaron las determinaciones con discordancia entre los patrones de IFI y los resultados de los CIA para MPO y PR3. El análisis principal se realizó por paciente. Se calcularon odds ratios, intervalos de confianza del 95% y valores de significancia estadística para evaluar la asociación entre perfiles serológicos y VAA.

Resultados

De 9417 determinaciones, se identificaron 100 resultados discordantes correspondientes a 61 pacientes. Nueve pacientes (14,8%) fueron diagnosticados de VAA, mientras que 52 (85,2%) tuvieron un diagnóstico alternativo. Se identificaron tres patrones de discordancia: IFI negativa con CIA positivo (24 pacientes), IFI perinuclear con anti-PR3 positivo (33) e IFI citoplasmática con anti-MPO positivo (4). La distribución de la positividad aislada y doble MPO/PR3 fue heterogénea entre estos patrones: 10 con positividad aislada anti-MPO y 14 doble positividad anti-MPO/anti-PR3 en pacientes con IFI negativa, 20 con positividad aislada anti-PR3 y 13 con doble positividad en pacientes con IFI perinuclear, y uno con positividad aislada anti-MPO y 3 con doble positividad en aquellos con IFI citoplasmática.

El perfil IFI citoplasmática/anti-MPO mostró una tendencia hacia una mayor frecuencia de VAA (OR 7,14; IC95% 0,86–59,13). La positividad aislada anti-MPO (2/9 frente a 9/52; OR 1,37; IC95% 0,24–7,68; p=0,659), la positividad aislada anti-PR3 (4/9 frente a 16/52; OR 1,80; IC95% 0,43–7,60; p=0,458), la doble positividad MPO/PR3 (3/9 frente a 27/52; OR 0,46; IC95% 0,10–2,05; p=0,473) y la dominancia MPO o PR3 no discriminaron significativamente entre VAA y diagnósticos alternativos. La IFI negativa con anti-MPO aislado tampoco se asoció con VAA (1/9 frente a 9/52; OR 0,60; IC95% 0,07–5,39; p=1,000). En 14 pacientes con determinaciones seriadas (53 muestras), el patrón discordante y la dominancia antigénica tendieron a mantenerse estables a lo largo del seguimiento.

Discusión

Existen escasos estudios que aborden la implicación clínica de la discordancia de los ANCA. En nuestra cohorte, la discordancia entre IFI y CIA fue un hallazgo infrecuente y mayoritariamente asociado a diagnósticos distintos de una VAA. Sin embargo, una proporción clínicamente relevante de pacientes discordantes fueron diagnosticados de una VAA. Aunque los perfiles discordantes mostraron una distribución serológica heterogénea, ningún patrón observado permitió discriminar de manera significativa VAA de diagnósticos alternativos.

Conclusiones

La discordancia entre IFI y CIA es un fenómeno heterogéneo. Incluso cuando existe positividad antígeno-específica, la discordancia IFI–CIA debe interpretarse con cautela. Este estudio proporciona información para interpretar los ANCA discordantes en la práctica clínica.

TO-19

TÍTULO: PREVALENCIA DE ENFERMEDAD AUTOINMUNE EN LA COHORTE DE SEGUIMIENTO DE AFECTADOS POR EL SÍNDROME DEL ACEITE TÓXICO EN UN CENTRO DE REFERENCIA

Salmeron Godoy, Lorena; Morales, Montserrat; Corbella, Laura; Catalán, Pilartxo; Jiménez, Leticia; Moreno, Carmen; De Miguel, Borja.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción

El síndrome del aceite tóxico (SAT) representa la mayor intoxicación alimentaria masiva de la historia de España. Surgió en la primavera de 1981 como consecuencia del consumo de aceite de colza desnaturalizado con anilinas —destinado originalmente a uso industrial— que fue fraudulentamente reconvertido para su venta como aceite comestible. En apenas unos meses, más de 20.000 personas del centro y noroeste de la península ibérica desarrollaron un cuadro sistémico grave y evolutivo que, cuatro décadas después, continúa generando secuelas en los supervivientes.

Material y métodos

El seguimiento clínico de los supervivientes censados se realiza actualmente en la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Servicio de Medicina Interna del HU 12 de Octubre, donde se atiende a más de 550 pacientes. Se presenta un estudio descriptivo retrospectivo sobre la prevalencia de enfermedad autoinmune en esta cohorte.

Resultados

De los 551 pacientes en seguimiento, con predominio femenino (430 frente a 121) y edad media de 64,1 años (DE 10,1), se identificó algún tipo de enfermedad autoinmune en 121, excluyendo la enfermedad tiroidea y la DM tipo 1. La más prevalente fue la psoriasis cutánea (37 pacientes), de los cuales 12 asociaban artropatía psoriásica, seguida de la artritis reumatoide (11), la espondiloartropatía asociada a HLA-B27 (2) y la artritis seronegativa con tratamiento inmunosupresor (3). El síndrome de Sjögren primario estaba diagnosticado en 10 pacientes y la esclerosis sistémica en 3 (dos formas limitadas con anticuerpos anticentrómero y una difusa con anticuerpos anti-Scl70). Destacan 4 casos de colangitis biliar primaria y 3 de hepatitis autoinmune. Los anticuerpos antifosfolípidos estaban presentes en 8 pacientes, el lupus discoide en 4 y el lupus eritematoso sistémico en 1. Entre las vasculitis se registraron 2 casos de arteritis de células gigantes, 3 de polimialgia reumática y 4 de vasculitis de pequeño vaso de distinta índole. Otras entidades representadas fueron 3 miopatías inflamatorias, 3 casos de celiaquía, 2 de esclerosis múltiple y 1 glomerulonefritis por IgA, entre otras anecdóticas.

Discusión

En el mecanismo patogénico del SAT se ha descrito que la toxicidad directa producía un daño endotelial que desencadenaba una disregulación inmunológica hacia una respuesta de linfocitos Th2, sobre una susceptibilidad genética individual determinante de su expresión clínica y cronicidad. El amplio espectro de enfermedades autoinmunes observado es compatible con la activación inmune persistente característica del SAT, si bien con los datos disponibles no puede establecerse causalidad. Además, el síndrome seco y esclerodermiforme propio del SAT dificulta el diagnóstico de algunas enfermedades autoinmunes sistémicas.

Conclusiones

El SAT aún afecta de forma crónica a miles de pacientes, entre los que se observa un amplio espectro de enfermedades autoinmunes cuya posible relación con el síndrome queda por discernir.

TO-20

LA HEMATURIA COMO PREDICTOR DE DAÑO RENAL A LARGO PLAZO EN PACIENTES CON NEFRITIS LÚPICA

Goiria Elorduy, Ziortza; Eguia Vallejo, Estibaliz; Paredes Ruiz, Diana; Marín García, Beatriz; Ruiz Irastorza, Guillermo.
Hospital de Cruces, Barakaldo.

Introducción

Es bien conocido el valor pronóstico de la proteinuria en la nefritis lúpica; sin embargo, el valor de la hematuria es motivo de debate.

Materal y métodos

Se trata de un estudio descriptivo de práctica clínica habitual cuyo objetivo es conocer el valor de la hematuria persistente como predictor de daño renal a largo plazo (ERC, ERC terminal y daño por nefritis y/o corticoides) en pacientes que han alcanzado la remisión completa (RC) al año tras un brote de nefritis lúpica.

Resultados

Se incluyeron 48 pacientes con hematuria persistente a los 12 meses del diagnóstico. El 75% fueron mujeres y el 25% hombres, con una edad media de 48 años. En nuestra cohorte, no hubo diferencias estadísticamente significativas en lo que respecta al perfil inmunológico al debut de la enfermedad entre los pacientes con hematuria persistente a los 12 meses y los que no tuvieron hematuria. Los pacientes con hematuria a los 12 meses presentaron un Pr/Cr más elevado al diagnóstico frente a aquellos sin hematuria (4,2 g/g vs. 2.7 g/g, p=0.003). Esto se mantiene a los 12 meses, donde el Pr/Cr de los pacientes con hematuria es 1.1 g/g frente a 0.9 g/g (p=0.015).

De los 48 pacientes con hematuria a los 12 meses, 19 alcanzaron la remisión completa al año, con una menor progresión a ERC cuando los comparamos con aquellos que no alcanzaron la RC (5.26% vs.41.38%, p=0.006). Ningún paciente con hematuria a los 12 meses que alcanzó la RC progresó a ERC terminal, mientras que 4 pacientes que no alcanzaron la RC progresaron a ERC terminal (p=0.09). En esta cohorte no encontramos diferencias estadísticamente relevantes en cuanto a aumento de incidencia de rebrotes renales en pacientes con hematuria a los 12 meses.

Con respecto al daño renal o inducido por corticoides en pacientes con hematuria persistente, aquellos pacientes que no alcanzaron la RC desarrollaron más daño que los que sí la alcanzaron (58.6% vs 37.5%, p<0.001).

Discusión

Nuestros datos sugieren que la hematuria persistente a los 12 meses por sí sola no parece predecir un peor pronóstico renal a largo plazo en la evolución de los pacientes con nefritis lúpica. Son aquellos pacientes que no alcanzan la RC los que evolucionan peor, reflejando esto la relevancia de la proteinuria en la supervivencia renal.

Conclusiones

En nuestra cohorte, la persistencia de hematuria al año en pacientes que han conseguido la remisión completa no fue predictora de daño renal a largo plazo.

T0-21

VASCULITIS ASOCIADA A ANCA: SERIE DE CASOS EN UN HOSPITAL COMARCAL

Sacramento Diaz, Daniella Victoria; Penadés Vidal, Maria; Jimenez, Marta; Manglano Martínez, Lorena; Serer Ortega, Blanca; Castillo, Daniela; Alarcón Agramunt, Isabel; Roig Espert, Belén.

Hospital de Manises, Valencia.

Introducción

Las vasculitis asociadas a ANCA son un grupo de entidades infrecuentes con afectación multiorgánica y potencialmente graves. El objetivo de este estudio es describir las características demográficas y clínicas, así como la evolución y recaídas de los pacientes.

Métodos

Serie de casos retrospectiva, y descriptiva de pacientes en seguimiento de la consulta de Medicina Interna, diagnosticados de vasculitis ANCA positivo, confirmada por biopsia renal entre 2010 - 2025.

Resultados

Se incluyeron 6 pacientes con edad media de 55.67 años (± 5.28) con predominio de sexo femenino (66.67%). Todos los pacientes presentaron afectación renal y 1 paciente (16.6%) requirió terapia renal sustitutiva.

Todos los pacientes tenían manifestaciones pulmonares y 1 (16.67%) presentó hemorragia alveolar.

Durante el seguimiento 4 (66.67%) tuvieron recaídas y se registró 1 (16.67%) fallecimiento.

El resto de las variables estudiadas se encuentran reflejadas en las tablas 1 y 2.

Características al diagnóstico Vasculitis ANCA	
Variable	Total n = 6
Edad (años) media (desviación estadística)	55,67 (± 5.28)
Sexo femenino n, (%)	4 (66.67)
Manifestaciones Clínicas	
Síntomas Renales n, (%)	6 (100)
Terapia renal sustitutiva n, (%)	1 (16.67)
Clínica Pulmonar n, (%)	6 (100)
Granulomas Pulmonares n, (%)	2 (33.33)
Infiltrados pulmonares n, (%)	3 (50)
Hemorragía Alveolar n, (%)	1 (16.67)
Afectación ORL n	0
Manifestaciones Cardíacas n, (%)	2 (33.33)
Pericarditis n, (%)	2 (33.33)
Manifestaciones oculares n, (%)	2 (33.33)
Epiesclerítis n, (%)	2 (33.33)
Afectación de sistema nervioso central n	0
Manifestaciones Gastrointestinales n	0
Alteraciones analíticas	
Positividad de Anticuerpos anti-MPO n, (%)	3 (50)
Positividad Anticuerpos anti- PR3 n, (%)	3 (50)
Proteína C reactiva mg/L, media (desviación estadística)	58.68 (± 61.87)
Creatinina media mg/dL, (desviación estadística)	2.38 (±1.32)
Tratamiento	
Metilprednisolona n, (%)	6 (100)
Ciclofosfamida n, (%)	4 (66.67)
Rituximab n, (%)	2 (33.33)

Tabla 1.

Seguimiento pacientes Vasculitis ANCA	
BVAS última consulta puntos, media (desviación estadística)	3.2 (± 4,09)
Tratamiento	
Micofenolato n, (%)	1 (16.67)
Rituximab n, (%)	3 (50)
Avacopan n, (%)	1 (16.67)
Azatioprina n, (%)	1 (16.67)
Uso de 2 inmunosupresor n, (%)	4 (66.67)
Prednisona n, (%)	3 (50)
Azatioprina n, (%)	1 (16.67)
Recaídas n, (%)	4 (66.67)
Afectación pulmonar en la recaída n, (%)	2 (33.33)
Afectación renal en la recaída n, (%)	1 (16.67)
Programa de hemodiálisis n, (%)	1 (16.67)
Fallecidos durante el seguimiento n, (%)	1 (16.67)
Analíticas de última visita	
PCR mg/L, media (desviación estadística)	3,18 (3.97)
Creatinina mg/L, media (desviación estadística)	1.67 (1.02)

Tabla 2.

Discusión

En comparación con lo descrito en la literatura la afectación renal y la prevalencia de terapia renal sustitutiva es similar. En contraste hay un aumento en la frecuencia de manifestaciones pulmonares y cardiacas. Además la tasa de recaídas tambien es superior a la descrita. La distribución serológica (MPO y PR3) es similar a la reportada.

Conclusiones

Esta serie tiene la limitación de un tamaño muestral pequeño, y el posible sesgo de selección. Se requieren estudios adicionales para establecer relaciones que permitan determinar factores pronósticos o comprarar efectividad de tratamientos.

T0-22

EVENTOS CLÍNICOS GRAVES EN VASCULITIS ASOCIADA A ANCA EN HOSPITAL DE DÉNIA

Bretones Ribera, Carla; Puche Villanueva, Alicia; Pellicer Cabo, Angel; López Serrano, Alberto; Narváez Cantalejo, Nuria; Roca Martinez, Marc; Costa Frutos, Adrián.

Hospital General de Denia Marina Alta, Denia.

Introducción y objetivo

Las vasculitis asociadas a ANCA son enfermedades sistémicas potencialmente graves, con afectación renal y pulmonar frecuente. El objetivo fue describir una cohorte de pacientes atendidos en el Hospital de Dénia y explorar diferencias clínico-analíticas según tratamiento de inducción, uso de avacopan y aparición de eventos adversos clínicos.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo de 9 pacientes. Las variables continuas se expresaron como mediana [RIQ] y se compararon mediante U de Mann-Whitney. Las variables categóricas se expresaron como n (%) y se analizaron con prueba exacta de Fisher, estimando RR y OR con IC95%. Se definió evento adverso clínico grave como exitus, ingreso en UCI, hemoptisis como proxy de hemorragia alveolar difusa o necesidad de hemodiálisis.

Resultados

La edad mediana fue 66 años (rango 57-77). Presentaron afectación pulmonar 5/9 (55,6%), hemoptisis 2/9 (22,2%), ingreso en UCI 3/9 (33,3%), hemodiálisis 1/9 (11,1%) y exitus 1/9 (11,1%). Recibieron rituximab (RTX) en inducción 6/9 (66,7%), ciclofosfamida (CFM) 3/9 (33,3%) y avacopan 3/9 (33,3%). La creatinina inicial fue 2,84 mg/dL [1,52-3,82], creatinina pico 3,61 mg/dL [2,28-3,82], PCR pico 112 mg/L [44,7-200,7], ferritina pico 570 ng/mL [279-945] y hemoglobina nadir 8,70 g/dL [7,60-8,90].

CFM mostró tendencia a mayor PCR pico (197 vs 106 mg/L; p=0,241), ferritina pico (1005,5 vs 432 ng/mL; p=0,381), menor hemoglobina nadir (7,35 vs 8,90 g/dL; p=0,095; delta de Cliff=1,00 a favor de RTX) y mayor evento grave (100% vs 20%; p=0,143; RR RTX vs CFM 0,30; OR 0,067). Los pacientes con evento grave presentaron mayor ferritina pico (945 vs 346,5 ng/mL; p=0,0635; delta=0,80) y menor hemoglobina nadir (7,60 vs 9,55 g/dL; p=0,085; delta=-0,75).

Conclusiones

En esta cohorte pequeña no se demostraron diferencias estadísticamente significativas, probablemente por baja potencia. Sin embargo, se observaron tendencias a mayor carga inflamatoria y anemia en pacientes con eventos graves, así como mayor frecuencia de eventos adversos clínicos en el grupo CFM. La peor evolución observada con CFM probablemente refleja un sesgo de indicación, al haberse empleado en pacientes con enfermedad basal más grave y mayor carga inflamatoria, sin poder atribuir causalidad al tratamiento. Estos hallazgos son exploratorios y requieren validación en series más amplias.

Tabla 1. Estadística no paramétrica seleccionada.

Comparación	Variable/evento	Rituximab	Ciclofosfamida	Prueba y resultado
RTX vs CFM	Evento grave	20%	100%	Fisher p=0,143; RR=0,30; OR=0,067
RTX vs CFM	Hb nadir	8,90 g/dL	7,35 g/dL	Mann-Whitney p=0,095; Cliff delta=1,00
Comparación	Variable	Evento grave	No evento grave	Prueba y resultado
Evento grave sí vs no	Ferritina pico	945 ng/mL	346,5 ng/mL	Mann-Whitney p=0,0635; Cliff delta=0,80
Evento grave sí vs no	Hb nadir	7,60 g/dL	9,55 g/dL	Mann-Whitney p=0,085; Cliff delta=-0,75

Eventos adversos: mortalidad, ingreso en UCI, hemoptisis/HAD, hemodiálisis y evento grave compuesto. p mediante Fisher exacto.

T0-23

FENOTIPO PULMONAR EN VASCULITIS ASOCIADA A ANCA: ANÁLISIS EXPLORATORIO NO PARAMÉTRICO DE CARGA INFLAMATORIA Y ALTERACIÓN HEMATOLÓGICA

Puche Villanueva, Alicia; Bretones Ribera, Carla; Pellicer Cabo, Ángel; López Serrano, Alberto; Rodríguez Torregrosa, Mireia; Alcalde Castillo, Raquel; Molines Charbonnier, Beatriz Rosa; Martínez Aviño, Neus.

Hospital General de Denia Marina Alta, Denia.

Introducción y objetivo

Las vasculitis asociadas a ANCA pueden debutar con fenotipos clínicos heterogéneos. Más allá de comparar tratamientos, la identificación de patrones de órgano puede ayudar a reconocer pacientes con mayor gravedad inicial. El objetivo fue analizar si la afectación pulmonar se asociaba a mayor carga inflamatoria, anemia y necesidad de escalada terapéutica en una cohorte de vida real.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo de pacientes con vasculitis ANCA atendidos en el Hospital de Dénia (n=9). Para el análisis principal se compararon pacientes con afectación pulmonar confirmada frente a pacientes sin afectación pulmonar; un registro dudoso fue excluido de esta comparación. Las variables continuas se expresaron como mediana [RIQ] y se compararon mediante U de Mann-Whitney. Las variables categóricas se analizaron con prueba exacta de Fisher. Se calculó el tamaño de efecto mediante delta de Cliff; por el bajo tamaño muestral, el análisis se consideró exploratorio.

Resultados

Se incluyeron 8 pacientes en la comparación principal: 5 con afectación pulmonar confirmada y 3 sin afectación pulmonar. El fenotipo pulmonar mostró menor hemoglobina nadir (7,60 [7,10-8,30] frente a 10,20 [9,55-10,80] g/dL; p=0,051; delta=-0,93) y mayor leucocitosis pico (17,3 [16,6-22,8] frente a 12,2 [10,6-12,6] x10^3/uL; p=0,036; delta=1,00). También se observaron tendencias a mayor ferritina pico (723 [432-945] frente a 261 [248-416] ng/mL; p=0,143; delta=0,73), mayor LDH pico (323 [216-357] frente a 200 [174-243] U/L; p=0,143; delta=0,73) y mayor PCR pico (200,7 [112,0-264,0] frente a 106,0 [66,0-109,0] mg/L; p=0,177; delta=0,67). No se observaron diferencias claras en gravedad renal: creatinina pico 3,16 [2,28-3,64] frente a 3,82 [2,28-4,05] mg/dL (p=0,786) y proteinuria inicial 400 [275-1539] frente a 1515 [1254-2183] mg/24h (p=0,571). Los pacientes con afectación pulmonar concentraron los ingresos en UCI (2/5 frente a 0/3; p=0,464), la hemoptisis/HAD (2/5 frente a 0/3; p=0,464), la plasmaféresis (2/5 frente a 0/3; p=0,464) y el uso de ciclofosfamida entre los casos con dato disponible (3/4 frente a 0/3; p=0,143).

Conclusiones

En esta cohorte pequeña, la afectación pulmonar se asoció a un perfil de mayor impacto hematológico e inflamatorio, especialmente por leucocitosis pico y descenso de hemoglobina, sin un paralelismo claro con mayor daño renal inicial. Estos hallazgos sugieren que el fenotipo pulmonar podría funcionar como marcador clínico de severidad sistémica. La baja potencia estadística y el posible sesgo de indicación impiden establecer causalidad, por lo que los resultados deben validarse en series más amplias.

Tabla 1. Estadística no paramétrica seleccionada según afectación pulmonar confirmada

Variable	Pulmonar + (n=5)	Pulmonar - (n=3)	p	Delta
Hemoglobina nadir (g/dL)	7.60 [7.10-8.30]	10.20 [9.55-10.80]	0,051	-0,93
Leucocitos pico (x10^3/uL)	17.3 [16.6-22.8]	12.2 [10.6-12.6]	0,036	1,00
Ferritina pico (ng/mL)	723 [432-945]	261 [248-416]	0,143	0,73
LDH pico (U/L)	323 [216-357]	200 [174-243]	0,143	0,73
PCR pico (mg/L)	200.7 [112.0-264.0]	106.0 [66.0-109.0]	0,177	0,67
Ciclofosfamida en inducción*	3/4	0/3	0,143	
Ingreso en UCI	2/5	0/3	0,464	

TO-24

COHORTE DE VASCULITIS ANCA EN EL HOSPITAL DE DENIA

Puche Villanueva, Alicia; Bretones Ribera, Carla; Pellicer Cabo, Ángel; López Serrano, Alberto; Pérez Peris, Irene.
Hospital General de Denia Marina Alta, Denia.

Introducción

Las vasculitis asociadas a ANCA, principalmente granulomatosis con poliangeítis y poliangeítis microscópica, son enfermedades sistémicas de pequeño vaso con afectación multisistémica, especialmente renal y pulmonar. El tratamiento se organiza en una fase de inducción, basada en glucocorticoides asociados a rituximab o ciclofosfamida, y una fase de mantenimiento dirigida a prevenir recaídas. En pacientes seleccionados, avacopan puede emplearse como estrategia ahorradora de corticoides.

Objetivo

Describir las características clínicas, serológicas, terapéuticas y evolutivas de una cohorte monocéntrica de pacientes con vasculitis ANCA atendidos en el Hospital de Denia entre 2023 y 2025.

Métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con diagnóstico confirmado de vasculitis ANCA. Se recogieron variables demográficas, tipo de ANCA, afectación orgánica, necesidad de ingreso en UCI, tratamiento de inducción y mantenimiento, uso de avacopan y plasmaféresis, así como desenlaces clínicos: mortalidad, hemorragia alveolar difusa, necesidad de diálisis y respuesta a la inducción. La respuesta se evaluó a los 3-6 meses y se analizó únicamente en pacientes vivos evaluables.

Resultados

Se incluyeron 9 pacientes, 6 varones y 3 mujeres, con una mediana de edad de 66 años. El perfil serológico predominante fue cANCA/PR3 en 6/9 pacientes, seguido de pANCA/MPO en 3/9. La afectación más frecuente fue renal, presente en 7/9 pacientes, con progresión a hemodiálisis crónica en un caso. La afectación pulmonar se observó en 4/9 pacientes; 2 presentaron hemorragia alveolar difusa y 3 requirieron ingreso en UCI. Todos recibieron glucocorticoides durante la inducción. Rituximab fue el inmunosupresor de inducción más utilizado, en 6/9 pacientes, mientras que ciclofosfamida se empleó en 3/9. Se administró avacopan en 3 pacientes y plasmaféresis en 2. El mantenimiento se basó principalmente en rituximab. La mortalidad durante la inducción fue de 1/9, secundaria a afectación pulmonar grave con hemorragia alveolar difusa fulminante, SDRA e infección sobreañadida. Entre los 8 pacientes evaluables, 6 alcanzaron remisión completa y 2 respuesta parcial, principalmente por secuelas orgánicas persistentes o manifestaciones leves residuales.

Conclusiones

En esta cohorte de vasculitis ANCA predominó la afectación renal y pulmonar, con una proporción relevante de hemorragia alveolar difusa e ingreso en UCI. La mortalidad aguda se concentró en un caso de afectación pulmonar fulminante. La inducción logró remisión completa en la mayoría de pacientes evaluables. Rituximab fue la estrategia más utilizada tanto en inducción como en mantenimiento, y avacopan se empleó en un subgrupo como posible ahorrador de corticoides. El pequeño tamaño muestral y el probable sesgo de indicación limitan las comparaciones entre estrategias, por lo que son necesarias series mayores y seguimiento prolongado.

T0-25

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y EVOLUTIVA DE LA NEUMONITIS INMUNOMEDIADA: ACTUALIZACIÓN DE UNA COHORTE RETROSPECTIVA UNICÉNTRICA

Sánchez Seller, Ernesto; Martínez Perez, Irene; García Romero-García, Alberto; García López, Ruben; Sánchez Cánovas, Manuel; Gómez Verdú, Jose Miguel; Herranz Marín, Maria Teresa; Martín Cascón, Miguel.

Hospital General Universitario JM Morales Meseguer, Murcia.

Introducción

Los inhibidores de los puntos de control inmunitario (ICI) han transformado el tratamiento de múltiples neoplasias, aunque pueden ocasionar eventos adversos inmunomediados potencialmente graves, entre ellos la neumonitis inmunomediada (NI). Debido a su baja incidencia, la evidencia sobre sus características clínicas, radiológicas y evolución continúa siendo limitada. Presentamos la actualización de una cohorte retrospectiva unicéntrica de pacientes con NI.

Objetivo

Describir las características clínicas, radiológicas, terapéuticas y evolutivas de los episodios de neumonitis inmunomediada en pacientes tratados con inhibidores de los puntos de control inmunitario.

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo unicéntrico que incluyó episodios de NI en pacientes tratados con ICI atendidos conjuntamente por los servicios de Oncología Médica y Medicina Interna entre enero de 2017 y diciembre de 2025. Se analizaron variables demográficas, oncológicas, clínicas, radiológicas, terapéuticas y evolutivas mediante estadística descriptiva utilizando SPSS versión 31. El estudio constituye un análisis intermedio de una cohorte en expansión aprobada por el CEIm.

Resultados

Se analizaron 39 episodios de NI en 37 pacientes. La edad media fue de 66,4 ± 12,2 años; el 74,4% fueron varones y el cáncer de pulmón constituyó la neoplasia más frecuente (69,2%). Pembrolizumab fue el ICI más frecuentemente implicado (53,8%), seguido de nivolumab (23,1%). El 48,7% había recibido radioterapia previa y el 45,9% presentó otras toxicidades inmunomediadas. La mediana de tiempo desde el inicio de la inmunoterapia hasta el diagnóstico fue de 5,7 meses (RIC 3,2-9,3). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron disnea (74,4%), hipoxemia (56,4%) y tos (43,6%), mientras que el 15,4% correspondieron a hallazgos radiológicos incidentales. El 71,8% de los episodios fueron grado 3-4 según CTCAE. En la tomografía computarizada predominó el patrón de neumonía organizada, con afectación bilateral en 32/38 casos evaluables (84,2%). Los hallazgos radiológicos más frecuentes fueron las consolidaciones (86,8%) y las áreas de vidrio deslustrado (81,6%). La distribución mostró un predominio de afectación de los campos pulmonares inferiores (34/39; 87,2%), limitada a los campos inferiores en 15 episodios (38,5%) y con extensión a los campos superiores en 19 (48,7%). El 84,2% de los pacientes recibió pulsos de metilprednisolona como tratamiento inicial. Se obtuvo respuesta clínica favorable en 23 de los 35 episodios evaluables (65,7%), con una mediana de tiempo hasta la respuesta de 3 días (RIC 1,5-7,5).

Conclusiones

La neumonitis inmunomediada continúa siendo una complicación potencialmente grave del tratamiento con inhibidores de los puntos de control inmunitario, predominando el patrón radiológico de neumonía organizada con afectación bilateral y predominio de los campos pulmonares inferiores. Aproximadamente dos tercios de los episodios presentaron respuesta clínica favorable tras el tratamiento inicial con corticoides. La ampliación de la cohorte permitirá caracterizar con mayor precisión esta entidad.

Variable	Resultado
Disnea	29 (74,4%)
Hipoxemia	22 (56,4%)
Tos	17 (43,6%)
Fiebre	14 (35,9%)
Grado 3–4	28 (71,8%)
Patrón NOC	17 (43,6%)
Afectación bilateral	32/38 (84,2%)
Consolidaciones	33/38 (86,8%)
Vidrio deslustrado	31/38 (81,6%)
Pulsos de metilprednisolona	32/38 (84,2%)
Respuesta favorable	23/35 (65,7%)
Tiempo hasta respuesta	3 días (RIC 1,5–7,5)

SECRETARÍA TÉCNICA

GRUPOPACIFICO
The power of meeting

C/ Marià Cubí, 4 - Pral, 08006 Barcelona

Tel. 932 388 777

geas-semi@pacifico-meetings.com

www.geas-semi.com

GEAS 2026