

CONCLUSIONES: El periodo de embarazo parece aumentar el riesgo de colonización por *P. jirovecii* y podría ser una posible causa de partos prematuros hasta ahora desconocida. Sin embargo, se necesitan estudios futuros para definir mejor el papel de la colonización de *Pneumocystis* durante el embarazo.

INFLAMACIÓN/ENFERMEDADES AUTOINMUNES

IF-02 - EFECTIVIDAD DE LA QUINACRINA (MEPACRINE) EN ENFERMEDADES AUTOINMUNES FOTOSENSIBLES, LUPUS ERITEMATOSO Y DERMATOMIOSITIS. REVISIÓN DE 38 CASOS

R. Ríos Fernández¹, J. Callejas Rubio¹, F. Navarro Triviño², N. Ortego Centeno¹

¹Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas, Hospital San Cecilio. Granada.

²Dermatología. Hospital San Cecilio. Granada.

- Wallace DJ. The use of quinacrine (Atabrine) in rheumatic diseases: a reexamination. Seminars in arthritis and rheumatism. 1989; 18 (4): 282-96.
- Toubi E, Rosner I, Rozenbaum M, Kessel A, Golan TD. The benefit of combining hydroxychloroquine with quinacrine in the treatment of SLE patients. Lupus. 2000; 9 (2): 92-5.
- Wozniacka A, Carter A, McCauliffe DP. Antimalarials in cutaneous lupus erythematosus: mechanisms of therapeutic benefit. Lupus. 2002; 11 (2): 71-81.

OBJETIVOS: Hasta ahora el tratamiento antimalárico más utilizado en las enfermedades fotosensibles es la hidroxicloroquina (HCQ), sin embargo a veces la toxicidad retiniana limita su uso. La quinacrina (Qn) o mepacrine tiene la ventaja de carecer de toxicidad en la retina. El objetivo de este estudio es valorar la efectividad de la quinacrina en estos pacientes.

PACIENTES Y MÉTODOS: Se realizó un estudio retrospectivo de los pacientes tratados con Qn en la Unidad de Enfermedades Autoinmunes del Hospital Campus de la Salud desde Marzo de 2014 a Junio de 2016. Los pacientes fueron monitorizados cada 12 semanas. En cada visita se recogieron datos clínicos y los efectos secundarios así como su adherencia al tratamiento.

RESULTADOS: Treinta y ocho pacientes recibieron quinacrina (32 mujeres y 6 hombres) con una edad media de 45+/- 8 años. Treinta y cuatro pacientes tenían lupus eritematosos sistémico (LES) o cutáneo. Había 11 pacientes con lupus discoide, 7 con subagudo, 3 con chilblain, 3 con paniculitis lúpica, uno con urticaria y otro con S. de Rowell.

Sólo hubo cuatro pacientes con DM.

Quinacrina se administró a dosis de 50-100 mg en la mayoría de los pacientes y el periodo de seguimiento fue de 22.6±28.9 meses. Veintisiete pacientes tenían tratamiento inmunosupresor concomitante, la mayoría de ellos esteroides (21 pacientes), seguido de metotrexate en 10, micofenolato en 6 y azatioprina en 4 pacientes. La indicación más frecuente fue la actividad de la enfermedad (36.8%), seguido de la retinopatía (18.42%), intolerancia a HCQ (prurito, rash cutáneo, e intolerancia digestiva) (15.8%) entre otras.

Se analizó la respuesta clínica en pacientes con LES y lupus cutáneo. Veinticinco pacientes respondieron (68.4%), en 13 (52%) de los cuales mejoró el CLASI y en 12 (48%) el SLEDAI.

La indicación para el uso de Qn en pacientes con DM fue la afectación cutánea, presentando respuesta sólo el 50%.

La respuesta total (en lupus y DM) fue del 56% en pacientes que sólo tenían Qn y 73.3% cuando se usaba combinada con HCQ. En los pacientes que recibieron 50 mg/d de Qn la respuesta fue del 72 %, con 100 mg/d del 63.2% y con 200 mg /d del 100 % (un paciente).

Los efectos secundarios fueron escasos, sólo un paciente refirió tinte amarillento de la piel y otro prurito.

CONCLUSIONES: Hemos observado una alta respuesta al tratamiento en pacientes con LES y lupus cutáneo (68.4%). Como en la literatura, hemos observado que la respuesta es mayor en el lupus discoide y lupus cutáneo subagudo. No observamos respuesta en la urticaria vasculitis. También encontramos en la mayoría de los pacientes con LES una mejoría en el SLEDAI, permitiendo bajar la dosis de esteroides en estos pacientes. En los pacientes con DM, la respuesta fue algo peor.

En nuestra serie se usó la Qn con HCQ, como efecto añadido, observándose una mejor respuesta.

No está claro qué dosis es la mínima efectiva. En la literatura se usa entre 50-300 mg/d. Lo recomendable sería comenzar con 100 mg/d y hacer mantenimiento con 50 mg/d, buscando la máxima efectividad con los mínimos efectos secundarios.

Qn puede ser una alternativa para pacientes poco respondedores o intolerantes a otros antimaláricos y puede ayudar al control de la actividad en enfermedades autoinmunes. La combinación de estos fármacos puede mejorar el control de la actividad fotosensible de la enfermedad autoinmune.

IF-03 - INFLUENCIA DE LA AFECTACIÓN DE LA MUSCULATURA RESPIRATORIA EN LA DISNEA E INTOLERANCIA AL EJERCICIO EN LOS PACIENTES CON ESCLERODERMIA

R. Ríos Fernández¹, M. García Pacheco², J. Callejas Rubio¹, P. Mejía², N. Ortego Centeno¹

¹Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas. Hospital San Cecilio. Granada.

²Servicio de Neumología. Hospital San Cecilio. Granada.

- Koulouris N, Mulvey DA, Laroche CM, Green M, Moxham J. Comparison of two different mouthpieces for the measurement of Pimax and Pemax in normal and weak subjects. Eur Respir J 1988; 1: 863-7.
- Ranque B, Authier FJ, Berezne A, Guillemin L, Mouthon L. Systemic sclerosis-associated myopathy. Ann N Y Acad Sci 2007; 1108: 268-82.
- Spagnolatti L, Zoia MC, Volpini E et al. Pulmonary function in patients with systemic sclerosis. Monaldi Arch Chest Dis 1997; 52: 4-8.

OBJETIVOS: Dada la afectación multisistémica de la esclerodermia y la afectación muscular en la misma, es probable que la afectación de la musculatura respiratoria explique otra causa de disnea en estos pacientes.

El objetivo de este estudio es analizar la prevalencia de la afectación muscular inspiratoria y espiratoria y su posible relación con la intolerancia o la disnea en el ejercicio de estos pacientes.

PACIENTES Y MÉTODOS: Se seleccionaron consecutivamente aquellos pacientes con esclerodermia del Hospital San Cecilio de Granada entre enero y septiembre de 2014. Se excluyeron pacientes con datos de hipertensión pulmonar, enfermedad pulmonar intersticial grave, con afectación neuromuscular o elevación de CK.

Se usó el test de 6 minutos marcha para evaluar la capacidad de ejercicio con la escala de Borg al final del test. Analizamos la función pulmonar a través de la bodyplestografía calculando la presión inspiratoria en 0.1 s (P0.1), la presión máxima inspiratoria (PImax) y la presión máxima espiratoria (PEmax).

Se buscó una grupo comparativo de sujetos sanos de la misma edad (+/-5 años) y sexo, como grupo control. Se aplicó el test no paramétrico, U de Mann Withney para dos muestras independientes; considerándose significación estadística una p <0.05 .

RESULTADOS: Se incluyeron en el estudio 59 pacientes, de los cuales 39 eran pacientes con esclerodermia y 20 eran voluntarios sanos.

Los pacientes con esclerodermia mostraron un descenso de la PI max con respecto al grupo control (57.7 ± 21.7 cmH₂O vs. 87.4 ± 10 cmH₂O; $p < 0.005$). El 89.7 % de los pacientes y un 10 % de los controles tenían una presión inspiratoria baja (< 80 cmH₂O) ($p < 0.05$). No se encontró diferencias en la PEmax.

El 39 (100 %) de los pacientes refería disnea en relación al ejercicio y después del T6MM siendo medio en 11 (28.2%), moderado en 12 (30.8%) y grave en 16 (41 %).

Se encontró diferencias en la P0.1 (2.19 ± 0.47 cmH₂O vs. 1.94 ± 0.39 cm H₂O; $p < 0.005$) y en la DLCO (80.7 ± 20.7 ml/min/mmHg vs. 92.5 ± 4.9 ml/min/mmHg; $p = 0.005$), entre los pacientes y el grupo control.

Los pacientes con una PI max menor del percentil 25 mostraron un T6MM menor que los pacientes con un percentil mayor de 25 (372.6 ± 75 m. vs. 435.4 ± 80.3 m.; $p = 0.028$).

CONCLUSIONES: El hallazgo más importante de nuestro estudio es la alta prevalencia de la afectación de la musculatura respiratoria en los pacientes con esclerodermia; el 89.7 % tenían unas presiones inspiratorias por debajo del rango normal. Otro hallazgo relevante de nuestro estudio es la alta prevalencia de la disnea en el ejercicio. Asesoramos la capacidad funcional y el ejercicio con el T6MM y encontramos que los pacientes con PI max en el cuartil más bajo tienen peor T6MM.

Los pacientes con debilidad de los músculos inspiratorios requieren más esfuerzo de la musculatura accesible y como consecuencia experimentan disnea y tienen un T6MM más bajo. El T6MM se correlaciona con la calidad de vida ya que mide un ejercicio submáximo que influye en la mayoría de las tareas cotidianas.

Nuestros datos muestran que la afectación de los músculos respiratorios, especialmente los inspiratorios, es muy común en los pacientes con esclerodermia, afectando a la tolerancia al ejercicio, pudiendo contribuir al deterioro de la calidad de vida.

Dado que la medida de las presiones respiratorias es un test simple, de bajo coste, se recomienda realizarlo en todos los pacientes con ES, especialmente en aquellos que refieren intolerancia al ejercicio.

IF-04 - PERFIL CLÍNICO Y PRONÓSTICO DE LAS NEURITIS ÓPTICAS INFLAMATORIAS NO ASOCIADAS A ESCLEROSIS MÚLTIPLE

J. Peregrina Rivas¹, M. Trigo Rodríguez¹, D. Sánchez Cano², J. Sáez Moreno³, J. García Serrano⁴, J. Callejas Rubio², R. Ríos Fernández²

¹Medicina Interna. Hospital San Cecilio. Granada.

²Unidad Enfermedades Autoinmunes y Sistémicas. Hospital San Cecilio. Granada.

³Neurofisiología Clínica. Hospital San Cecilio. Granada.

⁴Oftalmología. Hospital San Cecilio. Granada.

- Mrcsed JW, Frcsed ST, Aung T, Frcsed M, Frcsed SLM. Original Article The presentation, aetiology, management and outcome of optic neuritis in an Asian population. 2001; (May 1999): 312-5.

OBJETIVOS: Analizar el perfil clínico y pronóstico de las neuritis ópticas inflamatorias no asociadas a la esclerosis múltiple (NOINEM) en de pacientes estudiados por la Unidad de Enfermedades Sistémicas y Autoinmunes del Hospital Clínico San Cecilio de Granada.

PACIENTES Y MÉTODOS: Estudio descriptivo observacional retrospectivo.

RESULTADOS: Se analizaron 15 pacientes (3V/12M) que habían padecido brotes de NOINEM. De los 15 casos, 7 se

correspondieron con neuritis óptica inflamatoria (ION), 7 con neuritis óptica inflamatoria crónica recidivante (CRION) y 1 con neuromielitis óptica (NMO-NO). El rango de edad fue de 25 a 76 años, siendo la edad media de aparición del primer episodio de 40.9 años (DS 15.1). En el 60% de los pacientes la forma de presentación en el primer episodio fue la pérdida de visión y el dolor retrocular; en el 26.7% la pérdida de visión sin dolor retrocular; en el 6.7% el dolor retrocular sin pérdida de visión; en el 6.7% restante no quedó recogida en la historia clínica (HC) la forma de presentación. En el 60% de los casos, la afectación en el primer episodio de neuritis fue unilateral.

En cuanto a las pruebas complementarias, el estudio de fondo de ojo demostró edema de papila en 6 pacientes y palidez de nervio óptico en 4, no presentando hallazgos de interés en 5 pacientes. En 8 de los pacientes se detectó algún anticuerpo en algún momento de la evolución: en 3 de las ION se detectaron varios anticuerpos (incluido anti-PR3 en un caso), en 2 ninguno, en 1 ANA aislados y en el caso restante AAF aislados; en 4 de los CRION no se detectó ningún anticuerpo, en 2 ANA aislados, en 1 AAF aislados y en ningún caso más de un anticuerpo; en el caso de NMO-NO no se detectaron anticuerpos antiaquaporina ni ningún otro. La punción lumbar fue realizada 5 pacientes, en ninguno de los cuáles se encontraron hallazgos de interés. La resonancia magnética con contraste se realizó en 14 pacientes, mostrando realce del nervio óptico en solo 2 casos. La tomografía de coherencia óptica fue realizada en 4 de los pacientes, encontrándose atrofia de papila en la mitad de los casos, edema macular en un paciente, y no hallando alteraciones en el caso restante. En todos los pacientes se realizaron potenciales evocados visuales en algún momento de la evolución, encontrándose alterados en 12 casos, de los cuáles en el 50% se detectó un patrón desmielinizante, en el 33,3% axonal y en el 16,7% una alteración mixta.

Respecto al tratamiento, en 13 de las HC quedó registrada la administración de corticoides como primer escalón terapéutico, obteniéndose respuesta clínica completa (RC) en 5 de los casos, respuesta parcial (RP) en un caso y recidiva posterior o ausencia total de respuesta (AR) en 7. El 57.1% de las ION presentó RC a corticoterapia, 14.3% RP, 14.3% AR y en el 14.3% restante no quedó registrado este dato en la HC; en el caso de la NMO-NO no quedó registrada dicha respuesta. De los 7 pacientes que recibieron tratamiento con un segundo inmunosupresor (IS) la azatioprina fue el más frecuente. De los pacientes que recibieron tratamiento con un segundo fármaco, sólo 2 presentaron RC. 4 pacientes llegaron a recibir un tercer IS.

CONCLUSIONES: El perfil clínico típico de las NOINEM fue el de una mujer de mediana edad con dolor retrocular unilateral con pérdida de visión ipsilateral. Respecto al tratamiento y pronóstico, en nuestra muestra la respuesta a corticoides en ION fue parcial o ausente en prácticamente la mitad de los casos, siendo preciso el uso de un segundo IS. La mayoría de estos pacientes presentaron una respuesta clínica subóptima, siendo necesaria la administración de un tercer IS. Destacar que nuestra serie de casos es reducida, por lo que no es posible extraer conclusiones estadísticamente significativas.

IF-06 - ÍNDICE INFLAMATORIO DE LA DIETA (IID) Y MARCADORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR EN MUJERES CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES)

G. Pócovi Gerardino¹, M. Correa Rodríguez², R. Rodríguez López³, M. Martín Amada⁴, M. Cruz Caparrós⁵, A. Barnosí⁶, B. Rueda Medina², N. Ortego Centeno³

¹FIBAO. Instituto de Investigación Biosanitaria, IBS. Granada.

²Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Granada, UGR.

³Servicio de Medicina Interna. Enf. Autoinmunes y Sistémicas. Hospital Campus de la Salud. Granada.

⁴Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Jaén.

⁵Servicio de Medicina Interna. Hospital de Poniente. El Ejido (Almería).

⁶Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Almería.

- Ruiz-Canela M, Bes-Rastrollo M, Martínez-González M A. (2016). The role of dietary inflammatory index in

cardiovascular disease, metabolic syndrome and mortality. International Journal of Molecular Sciences.

- Shivappa N, Steck SE, Hurley TG, Hussey JR, Ma Y, Ockene IS, Hébert JR. (2014). A population- based dietary inflammatory index predicts levels of C-reactive protein in the Seasonal Variation of Blood Cholesterol Study (SEASONS). Public Health Nutrition, 17(8), 1825–1833.

OBJETIVOS: Los pacientes con lupus eritematoso sistémico (LES), una enfermedad crónica, autoinmune e inflamatoria, tienen un mayor riesgo de presentar eventos cardiovasculares durante la enfermedad. Se sabe que el estilo de vida, el tipo de dieta y ciertos nutrientes son capaces de modular la inflamación y podrían influenciar el pronóstico de la enfermedad y las complicaciones cardiovasculares (Ruiz-Canela, Bes-Rastrollo, & Martínez González, 2016). Por ello, nos planteamos el estudio de la relación entre el índice inflamatorio de la dieta (IID) y los marcadores de riesgo cardiovascular en una población de mujeres con LES.

PACIENTES Y MÉTODOS: Se realizó un estudio de carácter transversal en una cohorte de 105 pacientes diagnosticadas con LES, clínicamente estables. La ingesta de nutrientes y el IID (Shivappa et al., 2014) fue obtenido a través de un recordatorio de alimentos de 24 horas. Se calculó el índice de masa corporal (IMC) en base a la antropometría y el índice tobillo-brazo (ITB) fue determinado utilizando un mini Doppler vascular (Minidop ES-100VX). El nivel de actividad física fue estimado a través del cuestionario internacional de actividad física (IPAQ). De las analíticas sanguíneas, se obtuvieron los valores del perfil de lípidos incluyendo colesterol total (CT), triglicéridos (TG), lipoproteínas (c-HDL, c-LDL) así como la proteína C reactiva (PCR) y homocisteína. Los valores de $p < 0.05$ se consideraron estadísticamente significativos.

RESULTADOS: La media de edad de las pacientes fue de $45,38 \pm 12,83$; presentando un SLEDAI de $3,7 \pm 2,9$ y SLICC de $1,3 \pm 1,2$. Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre el IID, los niveles de CT ($\beta = 0,27$; 95% IC 1,931 – 14,497, $p = 0,011$) y los de c-LDL ($\beta = 0,235$; 95% IC 0,597 – 12,288, $p = 0,031$) de acuerdo con el análisis de regresión. De igual forma, se observó una correlación positiva ($p = 0,040$) entre los niveles de CT y el IID a través del test ANOVA. No se encontraron asociaciones significativas entre el IID y el resto de marcadores de riesgo cardiovascular evaluados.

CONCLUSIONES: Una dieta más proinflamatoria cuantificada a través del IID se asocia un mayor riesgo cardiovascular por un aumento de los niveles de colesterol total y c-LDL. El potencial inflamatorio de la dieta tiene podría tener un efecto en el perfil de lípidos de mujeres con LES. Es necesario considerar la promoción de patrones de alimentación antiinflamatorios que permitan disminuir el riesgo cardiovascular en los pacientes con LES.

IF-12 - RENTABILIDAD DE LA ECOCARDIOGRAFÍA EN LA DETECCIÓN DE CARDIOPATÍAS RELACIONADAS CON EL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO

M. Rodríguez Fernández¹, G. Romero Molina¹, A. Navarro Puerto¹, I. Melguizo Moya¹, E. Sánchez García¹

¹Medicina Interna. Hospital Nuestra Señora de Valme. Sevilla.

- Miyakis S, Lockshin MD, Atsumi T, Branch DW, Brey RL, Cervera R et al. International consensus statement on an update of the classification criteria for definite antiphospholipid syndrome (APS). J Thromb Haemost. 2006; 4 (2): 295-306.
- Pardos-Gea J, Ordi-Ros J, Avegliano G et al. Echocardiography at diagnosis of antiphospholipid syndrome provides prognostic information on valvular disease evolution and identifies two subtypes of patients. Lupus. 2010 Jan-Apr; 19 (5): 575-82.
- Turiel M, Sarzi-Puttini P, Peretti R et al. Five-Year Follow-Up by Transesophageal Echocardiographic Studies in Primary Antiphospholipid Syndrome. Am J Cardiol. 2005 Aug; 96 (4): 574-9.

OBJETIVOS: Evaluar el rendimiento de la ecocardiografía

transtorácica en la detección precoz de cardiopatías potencialmente graves en pacientes con Síndrome Antifosfolípido.

PACIENTES Y MÉTODOS: Fueron incluidos un total de 11 pacientes diagnosticados de SAF en seguimiento desde 2016 en la consulta monográfica de Enfermedades Autoinmunes de la Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna del Hospital Universitario Virgen de Valme. El diagnóstico de SAF se estableció en base a los criterios actuales de clasificación de Sydney (1) (2006).

RESULTADOS: Se les realizó ecocardiografía a 7 pacientes (63.6%), de los cuales, 5 (71.4%) presentaron alteraciones cardíacas no justificadas por otra patología concomitante. Las anomalías registradas fueron: valvulopatías (40%), disfunción ventricular (20%), hipertrofia del ventrículo izquierdo (20%) y dilatación de aorta torácica ascendente (20%). Hubo una ecocardiografía patológica no relacionada directamente con el Síndrome Antifosfolípido (14.3%), con datos de cardiopatía hipertensiva; y tan solo una fue informada como normal (14.3%) (Figura 1). Ninguno de los 11 pacientes ha presentado clínica cardiológica, independientemente de los resultados ecocardiográficos.

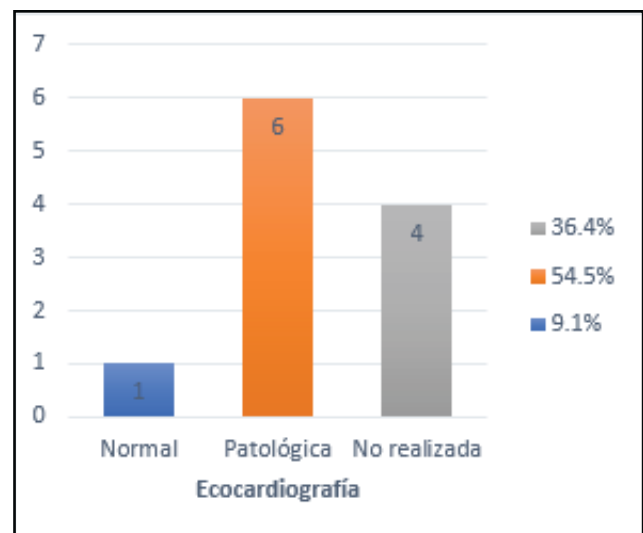


Figura 1.

En cuanto al perfil serológico, 4 de 11 pacientes presentaron triple positividad (36.4%); uno era doble positivo con anticoagulante lúpico (AL) positivo a títulos elevados y anticardiolipina (aCL) positivo (9.1%); y 6 manifestaron positividad solo a un único anticuerpo, de los cuales 5 fueron positivos para AL (45.4%) y solo un caso aCL positivo (9.1%).

CONCLUSIONES: A la luz de nuestros resultados (a pesar de las limitaciones metodológicas), dado el reiterado compromiso de la función cardíaca, sus potenciales complicaciones, y puesto que no existe un consenso claro en este tema en la literatura científica, consideramos conveniente la puesta en marcha de nuevos estudios con mayor potencia estadística, que permitan demostrar la rentabilidad de realizar de forma sistemática una ecocardiografía a todo paciente diagnosticado de Síndrome Antifosfolípido, y pongan de manifiesto su repercusión en el pronóstico y el manejo de la enfermedad.

La realización de una ecocardiografía transtorácica al diagnóstico de un Síndrome Antifosfolípido permite detectar precozmente alteraciones cardíacas asintomáticas (2) que pueden tener implicaciones pronósticas y terapéuticas, dada su frecuencia en estos pacientes (3). Además, es importante disponer de un estudio basal para determinar la posible aparición de complicaciones cardíacas a lo largo del transcurso de la enfermedad.

IF-14 - SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS: EPIDEMIOLOGÍA, FORMA DE PRESENTACIÓN Y TRATAMIENTO EN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

F. Nieto García¹, A. Ruiz Román², J. López Morales¹, V. Sánchez Montagut¹, M. Pérez Quintana¹, S. Rodríguez Suárez¹, J. Andreu Álvarez¹, S. García Morillo¹

¹Unidad de Enfermedades Autoinmunes, Sistémicas y Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

²Reumatología. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

- Arostegui J. Enfermedades autoinflamatorias sistémicas hereditarias. *Reumatol Clin*; 2011; 7(1): 45-50.
- Toplap N, Frenkel J, Ozen S, Lachmann HJ, Woo P, Koné-Paut, I et al. An International registry on Autoinfl amatory diseases: the Eurofever experience. *Ann Rheum Dis*; 2012; 71: 1177-1182.

OBJETIVOS: Describir las características clínicas, variantes genéticas de diferentes enfermedades autoinflamatorias de una cohorte de pacientes adultos con seguimiento en un hospital de 3º nivel.

PACIENTES Y MÉTODOS: Se realizó un estudio descriptivo transversal de pacientes adultos en seguimiento en consultas de hospital de referencia con sospecha y/o diagnóstico de síndrome autoinflamatorio. Se caracterizaron variables clínicas, demográficas, de tratamiento. Se realizó un análisis descriptivo por subgrupo de patología, expresándose resultados en frecuencia y porcentajes y en mediana y recorrido intercuartílico (RIC). Para el análisis se utilizó el software estadístico IBM SPSS v.18

RESULTADOS: Se incluyeron un total de 51 pacientes, 31 mujeres (60,8%). La mediana de edad al diagnóstico fue 28 años (RI 15-40). El tratamiento más utilizado fue colchicina (60,8%), esteroides(43,1%), FAMES (21,6%), anti IL-1 (17,6%). Por subgrupo de patologías la más prevalente con 31 casos (60,78%), 16 mujeres (51,6%) fue la fiebre mediterránea familiar (FMF) presentando 15 pacientes (48,4%) mutaciones patogénicas, 8 pacientes (25,8%) mutaciones de baja penetrancia y el resto (25,8%) polimorfismos genético. La mediana de edad al diagnóstico fue 30,6 años (RI 16-44). La clínica más frecuente fue fatiga (80,6%), elevación de reactantes de fase aguda (RFA)(71%), fiebre y mialgias (67,7%), artralgias (64%), dolor abdominal (48,4%), rash (31%), artritis (29%), linfadenopatía (29%), serositis (12,9%). Con respecto al TRAPS se diagnosticaron 10 pacientes (19,6%), 7 mujeres (70%), con una mediana de edad al diagnóstico de 26,5 años (RI 15-31,5). La clínica más frecuente fue artralgias, fatiga y mialgias (90%) con elevación de RFA, fiebre (80%), dolor abdominal (70%), rash (60%) y artritis (50%). Se evidenciaron 2 casos de mujeres (4%) con síndrome de Schnitzler, con clínica de artritis, elevación de RFA y dolor torácico (en 1 caso). Hubo 6 casos (11,8%) de enfermedad asociada a gen NOD 2 con una mediana de edad al diagnóstico de 30 años (RI 12,5-40), 4 fueron mujeres (66,7%). La clínica más frecuente fue artralgias, fiebre y mialgias(83,3%) con elevación de RFA, artritis (66,7%), dolor abdominal, aftas orales y rash (66,7%). En la enfermedad asociada a gen NLRP12 hubo 2 casos (3,9%), los dos casos fueron mujeres. La clínica más frecuente fue artralgias, artritis, fiebre, fatiga, aumento de RFA y serositis (en un caso). Hubo un caso de enfermedad asociada a gen NLRP3- (criopirinaopatía)(2%) en una mujer con fiebre y pioderma gangrenoso refractario y otro de mujer con diagnosticada de Muckle-Wells (2%) sin diagnóstico genético con clínica de sordera desde la infancia, conjuntivitis, fiebre y artritis. Hubo un caso diagnosticado de PFAPA (2%) en una mujer con fiebre, faringitis, rash y linfadenopatía. Hubo un caso no filiado en un varón.

CONCLUSIONES: Los síndromes autoinflamatorios forman parte de las enfermedades raras, debido a su baja prevalencia (menos de 5 casos/10.000 habitantes), por lo cual es difícil llegar al diagnóstico. En la mayoría de casos no existe un diagnóstico genético exacto y el conocimiento es limitado en cuanto a la correlación entre el genotipo y el fenotipo. Por otro lado es poco frecuente que haya antecedentes familiares.

ENFERMEDADES MINORITARIAS

M-02 - INFUSIÓN DOMICILIARIA DE PATISIRAN, UN FÁRMACO ARNI EN INVESTIGACIÓN PARA PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA MEDIADA POR TRANSTIRETINA: ANÁLISIS DE SEGURIDAD Y ADHERENCIA

C. Mancilla Reguera¹, C. Borrachero Garro¹, F. Muñoz Bea- mud¹, E. Gutiérrez Jiménez¹, A. González Macía¹

¹Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Especialidades Juan Ramón Jiménez. Huelva.

- Adams et al. *BMC Neurology* (2017) 17: 181. DOI 10.1186/s12883-017-0948-5.

OBJETIVOS: Evaluar los datos de seguridad y adherencia terapéutica en la administración domiciliar de patisiran, fármaco de administración intravenosa, como parte de un ensayo clínico de tratamiento de la amiloidosis hereditaria por transtirretina (AhTTR)

PACIENTES Y MÉTODOS: Estudio de extensión abierto, multicéntrico e internacional, diseñado para evaluar la eficacia y seguridad a largo plazo de la administración de patisiran en pacientes con amiloidosis AhTTR y polineuropatía que completaron un ensayo clínico previo con patisiran. Fueron candidatos los pacientes del estudio en fase 2 OLE y del estudio APOLLO, con independencia del tratamiento previo (patisiran o placebo). Todos los pacientes recibieron patisiran 0,3 mg/kg iv cada 3 semanas (Adams et al, 2017). En los casos permitidos por la legislación local, los pacientes pudieron recibir infusiones domiciliarias realizadas por un profesional sanitario entrenado en el protocolo y la administración de patisiran. Por protocolo, se permitieron infusiones domiciliarias una vez se hubiera administrado en el hospital al menos 3 veces en este estudio sin haber presentado EA.

RESULTADOS: A julio de 2017, se contó con datos basales de 188 pacientes (APOLLO/placebo, n=43; APOLLO/patisiran, n=120 y OLE en fase 2/patisiran, n=25). En total, 15 pacientes (8,2%) habían recibido acumuladamente 160 infusiones domiciliarias de patisiran. Los pacientes que recibieron patisiran mediante infusión domiciliar incluyeron 4 pacientes del grupo placebo y 8 del grupo de patisiran del estudio APOLLO, y 3 del estudio en fase 2 OLE. De los 15 pacientes, 14 no presentaron reacciones a la infusión con ninguna de las infusiones domiciliarias. Un paciente experimentó enrojecimiento facial leve tras varias infusiones, sin requerir ningún tratamiento médico específico; uno de estos episodios se acompañó de náuseas leves. La administración domiciliar mediante enfermería formada acorde a la patología referida permitió asegurar completa adherencia al tratamiento. Los pacientes confirmaron la comodidad y satisfacción, mediante entrevista personalizada, con este programa de tratamiento domiciliar.

CONCLUSIONES: El creciente empleo de tratamientos ambulatorios mediante el uso de los hospitales de día ha permitido mejorar el confort de los pacientes sin perjuicio de un mayor número de reacciones adversas. Este es el fundamento de plantear tratamiento intravenoso en domicilio con patisiran, fármaco en investigación en amiloidosis hereditaria por transtirretina, que comprende unas 3 horas de duración entre premedicación, infusión del fármaco y observación posterior de reacciones adversas. La ausencia de reacciones adversas graves unida a la percepción de los pacientes, ya ampliamente sujetos al ámbito hospitalario debido a pruebas diagnósticas y tratamientos, de comodidad y aumento de calidad de vida, hacen considerar esta vía como una alternativa futura de tratamientos intravenosos a largo plazo.

Los pacientes que recibieron infusiones domiciliarias de patisiran mostraron una tasa e incidencia de EA similares frente a aquellos que lo recibieron en centros hospitalarios durante el mismo periodo. Además, los pacientes que recibieron infusiones domiciliarias cumplieron con todas las administraciones programadas del fármaco. Estos datos sugieren que la infusión domiciliar, siempre que esté autorizada, puede ser una opción viable.