



LIBRO DE COMUNICACIONES

XVII CONGRESO DE
REUMATOLOGÍA
PEDIÁTRICA / SERPE

PALAU DE LES ARTS / VALÈNCIA
27—28—29 DE NOVIEMBRE 2024



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE
REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

XVII CONGRESO DE REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA / SERPE
PALAU DE LES ARTS / VALÈNCIA 27—28—29 DE NOVIEMBRE 2024



CASOS CLÍNICOS



CC-01

¿Qué puede esconderse detrás de una artritis asociada a enfermedad de Crohn?

Fuensanta Guerrero del Cueto¹, Rocío Galindo Zavala¹, Laura Martín Pedraz¹, Rafael Martín Masot¹, Víctor Manuel Navas López¹, Gisela Díaz-Cordovés Rego¹, Esmeralda Núñez Cuadros¹

¹Hospital Regional Universitario de Málaga

Varón afecto de enfermedad de Crohn desde los 7 años que asocia, a lo largo de su evolución, múltiples exacerbaciones digestivas con manifestaciones extraintestinales incluyendo eritema nodoso, pioderma gangrenoso, uveítis y artritis periféricas. A pesar de varias líneas de tratamiento (azatioprina, mesalazina, metotrexate, infliximab, adalimumab, golimumab, ustekinumab y secukinumab), precisaba corticoides sistémicos durante largos periodos para mantener la inactividad. Dada la ausencia de respuesta a múltiples tratamientos, se realizó un panel genético para despistaje de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias, el cual identificó una variante patogénica en el gen XIAP, responsable de la enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X. Se realizó un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH), con complicaciones graves post-trasplante que condujeron a su fallecimiento.

La deficiencia de XIAP es un error congénito de la inmunidad que afecta la respuesta inmune innata y adaptativa. Está asociada a un espectro amplio de manifestaciones clínicas, como linfocitosis hemofagocítica, enfermedad inflamatoria intestinal, hipogammaglobulinemia, esplenomegalia e infecciones graves recurrentes. En el contexto de la enfermedad inflamatoria intestinal, se ha relacionado con una señalización defectuosa de NOD2 y una producción disminuida de IL-10, esencial para la regulación inmune.

El caso destaca la importancia de considerar la deficiencia de XIAP en pacientes pediátricos con enfermedad inflamatoria intestinal con manifestaciones extraintestinales y respuesta inadecuada al tratamiento. El TPH es la única opción curativa disponible en la actualidad para la enfermedad inflamatoria intestinal refractaria, aunque conlleva riesgos significativos, como se observó en este caso. La identificación temprana y el tratamiento multidisciplinario son claves en el manejo de estos pacientes para intentar mejorar las condiciones antes del trasplante, aunque presentan un riesgo elevado de complicaciones por su patología de base.



CC-02

Urticaria crónica como signo guía de lupus monogénico y el paradigma de su tratamiento

Inés Burgos Berjillos¹, M^aIsabel González Fernández^{1,2}, Berta Lopez Montesinos¹, Lucía Lacruz Perez¹, Miguel Martí Masanet^{1,2}, Inmaculada Calvo Penades^{1,2}

¹H. Universitari I Politècnic La Fe, Valencia, ²IIS La Fe, Valencia

Paciente de 5 años remitida a nuestro centro por urticaria crónica de 2 años de evolución sin respuesta a antihistamínicos y sin periodos libres de lesiones. No desencadenantes. Asocia diarrea, episodios de uveítis aguda anterior y ocasionalmente fiebre. Sin otros antecedentes de interés, no consanguinidad.

Analíticamente destaca elevación de reactantes de fase aguda de forma mantenida, inmunoglobulinas elevadas y complemento bajo. Ante sospecha de enfermedad autoinflamatoria, solicitamos panel genético y completamos estudio: ANA 1/160, ANCA negativos, anticoagulante lúpico positivo débil, sedimento urinario normal, calprotectina fecal negativa, ecografía abdominal, TC torácico y ecocardiograma normales y valoración oftalmológica con uveítis anterior activa. Firma plasmática de interferón negativa.

Resultado genético: variante c.433G>A en homocigosis en el exón 4 del gen DNASE1L3, asociado con lupus eritematoso sistémico monogénico (herencia autosómica recesiva), clasificada como de significado clínico incierto. La clínica es compatible con la de nuestra paciente, por lo que interpretamos la variante como causante de su patología e iniciamos tratamiento (micofenolato, hidroxicloroquina y prednisolona). En sucesivas visitas mantiene remisión analítica y ausencia de uveítis. No obstante, la urticaria y la hipocomplementemia persisten, planteándonos la necesidad de modificar o escalar el tratamiento, aunque no presente elevación de reactantes ni afectación renal.

La enzima DNASE1L3 degrada DNA muy eficazmente. Su déficit está asociado a síndrome de urticaria-vasculitis hipocomplementémico y lupus monogénico, cuyo pronóstico viene marcado por la presencia de afectación renal y pulmonar, pudiendo ser fatal en algunos casos.

Hasta la fecha existen en la literatura alrededor de 20 casos de déficit de DNASE1L3 y sólo uno con la variante de nuestra paciente, con fenotipo similar. En esa y otras variantes se ha descrito remisión clínica aunque con persistencia de manifestaciones cutáneas e hipocomplementemia.

La baja prevalencia de la enfermedad y su heterogeneidad complican su manejo, siendo esencial compartir el conocimiento de los nuevos casos.



CC-03

La variabilidad fenotípica de la haploinsuficiencia A20: serie de casos

Pau Toldrà Sagarra¹, Mireia López Corbeto², Estefania Moreno Ruzafa²

¹Hospital Sant Joan De Reus, Tarragona, ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

-Antecedentes

La haploinsuficiencia de A20 (HA20) es una enfermedad autoinflamatoria rara causada por mutaciones en el gen TNFAIP3, que codifica la proteína A20, reguladora clave de la vía NF-κB. Esta alteración genética provoca una respuesta inflamatoria inadecuada, asociada a manifestaciones clínicas heterogéneas. Presentamos tres casos con distintas mutaciones de TNFAIP3 y diferentes cuadros clínicos, que destacan la variabilidad fenotípica de esta entidad.

-Métodos

Se recogen variables clínicas, analíticas y de tratamiento de tres pacientes con diagnóstico de HA20 en un centro de referencia.

-Resultados

Caso 1:

Lactante de 12 meses con episodios de fiebre recurrente, aftosis oral i perianal, foliculitis, dolor abdominal y infecciones respiratorias de repetición. El estudio genético encontró una gran deleción de novo en 6q23.2 del gen TNFAIP3.

Caso 2:

El segundo es un adolescente de 13 años con episodios recurrentes de fiebre prolongada, artralgias, astenia y pérdida de peso. Tras estudios negativos (inmunológicos y microbiológicos), se detecta una mutación en el gen TNFAIP3 (p.Glu633Lys).

Caso 3:

Niña de 3 años presenta hipertransaminasemia persistente, episodios de hemiparesia transitoria sin alteraciones en imágenes, infecciones recurrentes y aftosis oral. El estudio genético revela una mutación patogénica de novo en el gen TNFAIP3. Los análisis autoanticuerpos positivos (ANA, antidsDNA, pANCA). Se resumen las características clínicas, analíticas y genéticas en la Tabla 1.

-Discusión

La HA20 puede afectar a múltiples órganos, como la piel, los intestinos, el hígado y el cerebro. Se han descrito diversas mutaciones del gen TNFAIP3, que resultan en una función reducida de A20. Esto provoca una producción aumentada de moléculas proinflamatorias y la disfunción de múltiples órganos.

Los tres casos presentados ejemplifican la variabilidad fenotípica de esta entidad. La afectación hepática y neurológica descrita en uno de los casos, es poco frecuente según la literatura. Uno de los casos no presenta aftosis oral, hallazgo común en HA20.



CC-04

Ampliando el diagnóstico diferencial de la enfermedad de Still

Joan Calzada-Hernández^{1,6}, Laia Alsina Manrique de Lara^{2,6}, Anna Gamell Fulla³, Juan Manuel Mosquera Angarita^{1,6}, Angela Deyà Martínez^{2,6}, María Esther Rubio Roldán⁴, Laia Baleta Riera⁵, Sonia Carriqué Arenas^{1,6}, Jordi Anton López^{1,6}

¹Servei de Reumatologia Pediàtrica. Hospital Sant Joan De Déu, Esplugues De Llobregat, ²Unitat d'Immunologia Clínica i Immunodeficiències primàries; Servei d'Immunoal·lèrgia. Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, ³Servei de Malalties Infeccioses. Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, ⁴Medicina Interna-Unidad EAS, Hospital Universitario Ntra. De Candelaria, ⁵Servei de Pediatria, Esplugues de Llobregat, ⁶Estudi de malalties per disfunció immune en pediatria (GEMDIP). Institut de Recerca Sant Joan de Déu,, Esplugues de Llobregat

Chico de 18 años con antecedente de agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX) tratada con inmunoglobulinas intravenosas. Historia de 4 años de evolución consistente en artritis de tobillo izquierdo, con episodios recurrentes no periódicos de fiebre y exantema acentuado durante la fiebre. Además, sin relación con la fiebre, presenta lesiones cutáneas equimóticas persistentes principalmente en miembros inferiores. Al debut, en contexto de fiebre y artritis de tobillo, se trata como artritis séptica con antibioterapia, con mejoría subóptima. En semanas posteriores aparece el mencionado exantema y las lesiones cutáneas, con elevación persistente de reactantes de fase aguda. Autoinmunidad negativa (ANA, ANCA), ferritina 999,6ug/L, VSG 14mm, PCR 53,2mg/L. En centro de origen, tras estudio infeccioso negativo, se orienta como enfermedad de Still e inician corticoides orales con cierta mejoría, pero presentando reagudización posterior con el descenso de corticoides. Se asocia metotrexato, sin beneficio. Se inicia entonces tratamiento secuencial con anakinra, canakimumab después y tocilizumab posteriormente, sin claro beneficio con ninguno de los tratamientos. Presenta entonces hepatitis colestásica que, tras biopsia hepática, se orienta como posiblemente farmacológica por tocilizumab. Durante el curso de la enfermedad recibe múltiples tandas de antibioterapia por sospecha de infecciones intercurrentes, principalmente gastrointestinales, obteniendo intermitente resolución de la fiebre y mejoría clínica y analítica. Al ingreso en nuestro centro se realiza revaloración multidisciplinar. Dado el antecedente de ALX se reconsidera la posibilidad de etiología infecciosa. Se realiza biopsia sinovial y de las lesiones cutáneas, donde por técnicas de microbiología molecular se identifica *Helicobacter cinaedi*. También se aísla en dos de los hemocultivos realizados. Se orienta como infección sistémica crónica por *Helicobacter cinaedi* en paciente con ALX y se inicia antibioterapia con mejoría clínica.

Discusión y/o transcendencia clínica. El diagnóstico diferencial de la enfermedad de Still debe incluir la etiología infecciosa ajustada al riesgo individual según antecedentes y situación epidemiológica.



CC-05

Nódulos y poliartritis en niño migrante, desafío diagnóstico

Maria Del Carmen Pinedo Gago¹, Ana Vinuesa Jaca¹, Andrea Trujillo Montoro¹, Inés Urruticoechea García¹, Rosario González Hermosa¹

¹Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niño de 7 años, hace un mes presenta odinofagia, fiebre, nódulos subcutáneos y artritis de rodilla. Evoluciona con pérdida ponderal (8 kg), edema palpebral y afectación poliarticular simétrica de grandes articulaciones. Recién llegado de Senegal, reside allí en internado desde 2022. Ha recibido antibiótico y antiinflamatorio sin mejoría.

Padres consanguíneos y dos hermanas sanas.

Ingresa para estudio y control del dolor, precisando opioides. Se realiza artrocentesis (28.000 células, 94% N), analítica con elevación de parámetros inflamatorios (PCR 154 mg/L, VSG 120 mm, neutrófilos 22390/mm³). Descartamos malaria (Ag. Plasmodium, gota gruesa) y artritis infecciosa con tinción Gram y cultivo negativos. El hemocultivo y PCR bacterianas son negativas. Se realiza intradermorreacción de Mantoux y Quantiferon TB negativos. Durante el ingreso afebril, se objetivan nódulos dolorosos con hiperpigmentación residual. Oftalmología descarta uveítis y Cardiología descarta lesiones de endocarditis, fiebre reumática o pericarditis. El niño relata posible abuso sexual en internado, se excluyen enfermedades de transmisión sexual.

Inicia metilprednisolona IV, mejorando la artritis y los nódulos. Es dado de alta con pauta descendente de prednisolona oral. Presenta recaída de poliartritis, nódulos y fiebre de 38°C. Se programa aspirado de médula ósea, hiperreactiva sin datos de malignidad. Se realiza ecografía: nódulos compatibles con focos de tromboflebitis. Se biopsia: vasculitis aguda con necrosis de vasos muy pequeños de dermis profunda. Inicia metotrexato subcutáneo. En el estudio inmunológico presenta Ac. Antinucleares, ANCA y factor reumatoide negativos. No es portador de HLAB27 ni B51.

Reingresa a los 4 meses por odinofagia y babeo, objetivando candidiasis oral y aftosis. Recibe antifúngico y analgésico con resolución.

Dada la presentación atípica (artritis, vasculitis, fiebre, aftosis), solicitamos panel genético de enfermedades autoinflamatorias sin mutaciones.

En la actualidad remisión con metotrexato. Se presenta para orientación diagnóstica y considerar, si empeoramiento, tratamiento de vasculitis sistémica o seguir protocolo de Artritis Idiopática Juvenil.



CC-06

Enfermedad de Kawasaki: más allá de los criterios iniciales.

Raúl Alberto García Martín¹, María Mesa Ciruelo¹, Laura Trujillo Caballero¹, Beatriz Bravo Mancheño¹, Carmen Carreras Blesa¹

¹HMI Virgen De Las Nieves, Granada

OBJETIVO:

Analizar presentaciones de Enfermedad de Kawasaki (EK) atípicas para ampliar el conocimiento sobre casos inusuales de los últimos 6 meses.

METODOLOGÍA:

Serie de casos en hospital de tercer nivel, seleccionados 4 de 7. Análisis descriptivo de características epidemiológicas y clínicas de casos seleccionados.

RESULTADOS:

Paciente 1: Niño de 5 años con sospecha de shock séptico por infección faringoamigdal. Persistió fiebre, odinofagia, adenitis cervical, exantema, eritema en palmas y plantas, y labios agrietados, a pesar de antibioterapia. Recibió inmunoglobulinas, con progresión a dilatación aneurismática significativa en ambas arterias coronarias, pautándose tratamiento con anakinra con leve mejoría de la dilatación gigante de coronaria izquierda y anticoagulación con Rivaroxabán.

Paciente 2: Niño de 4 años con EK completa que no mejoró tras inmunoglobulinas y ácido acetilsalicílico. PCR positiva para Mycoplasma, recibiendo claritromicina. Presentó síndrome de activación macrofágica (SAM) y recibió otro ciclo de inmunoglobulinas y metilprednisolona. No tuvo afectación cardíaca.

Paciente 3: Lactante de 5 meses con EK incompleta y ecocardiografía normal. Tras tratamiento con inmunoglobulinas, reaparece fiebre a las 72 horas, con elevación de procalcitonina y dilatación aneurismática leve, además de derrame pericárdico. Precisó segundo ciclo de inmunoglobulinas y ácido acetilsalicílico, con disminución de las lesiones coronarias.

Paciente 4: Lactante de 9 meses que en contexto de cuadro febril, síntomas catarrales y exantema presenta hematemesis, con sospecha de abdomen agudo diagnosticándose de invaginación intestinal. Tras su resolución persiste mal estado general, iniciando edema en manos e hiperemia conjuntival. La ecocardiografía mostró ectasia coronaria. Recibió inmunoglobulinas, metilprednisolona y ácido acetilsalicílico, con resolución completa de la afectación cardíaca.

CONCLUSIONES:

Estos casos demuestran la amplia variabilidad clínica de la EK, subrayando la necesidad de un enfoque diagnóstico integral. Las presentaciones atípicas, como inestabilidad hemodinámica y SAM, resaltan la importancia de considerar EK en pacientes con síntomas inusuales o que no responden al tratamiento.



CC-07

Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada

Pau Toldrà Sagarra¹, Mireia López Corbeto²

¹Hospital Sant Joan De Reus, Reus, ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

La enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada (VKH) es un síndrome inflamatorio multisistémico, mediado por mecanismos autoinmunes dirigidos contra melanocitos. Se manifiesta predominantemente con uveítis bilateral granulomatosa, asociada a poliosis, vitíligo, alopecia y síntomas neurológicos y auditivos. El objetivo de este caso es ilustrar las características clínicas de la VKH y valor las posibilidades terapéuticas.

-Descripción del caso

Niña de 12 años sin antecedentes. Presenta máculas hipopigmentadas en tronco y región intermamaria desde hace 6 meses. Hace 3 meses, presenta caída de cabello y poliosis en cuero cabelludo y pubis, además de nuevas lesiones cutáneas en tronco, senos e ingles, por lo que se inicia tratamiento con corticoide oral. El estudio autoinmunitario resulta negativo para ANA, FR, ACPA y HLAB27.

Posteriormente, consulta por dolor ocular izquierdo de 24 horas con visión borrosa, observándose un desprendimiento seroso de retina en el ojo izquierdo.

Por el cuadro de vitíligo, alopecia y desprendimiento de retina, se sospecha de enfermedad de VKH. La audiometría y la punción lumbar son normales.

Se inicia tratamiento con bolus de corticoides (GC) durante 3 días, seguido de pauta descendente de GC orales. La evolución oftalmológica es favorable, con desaparición del desprendimiento después de un mes. Sin embargo, no mejora la alopecia ni las lesiones cutáneas con el tratamiento tópico y GC, y se añade ciclosporina.

-Discusión

El síndrome de VKH es raro en pediatría. Si aparece antes de los 14 años, puede ser más recurrente y agresivo.

Se desarrolla en tres fases: pródromos, uveítis y convalecencia. Los pródromos incluyen cefalea, fiebre y fotofobia. En la fase de uveítis, la pérdida de visión bilateral es común, junto con hipoacusia, meningitis y afectaciones cutáneas como poliosis, alopecia o vitíligo. La convalecencia puede durar semanas o meses, a veces volviéndose crónica con riesgo de ceguera.

El tratamiento es principalmente con corticoides, asociándose a inmunomoduladores.



CC-08

Descripción de un caso prolongado de morfea panesclerótica debido a una variante nueva en el gen STAT4

Alina Boteanu¹, Mr Dani Lorca², Paloma García de la Peña-Lefebvre³, Anna Mensa-Vilaro², Ms María Carmen Antón², Mr. Iñaki Ortiz de Landazuri², M^a Luz Gamir-Gamir¹, Antonio Fernández-Nebro⁴, **Juan Ignacio Aróstegui Gorospe**¹

¹Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, ²Hospital Clínic, Barcelona, ³Facultad HM Ciencias de la Salud-Universidad Camilo José Cela, Madrid, ⁴Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga

Introducción

La morfea panesclerótica discapacitante (MPD) representa la forma más grave entre los síndromes esclerodermiformes, habiéndose asociado a variantes en el gen STAT4.

Objetivo

Descripción de una paciente con curso prolongado y de los hallazgos genéticos identificados.

Métodos

Los datos de la paciente se extrajeron de su historia clínica. Los estudios genéticos se realizaron mediante secuenciación Sanger y next-generation sequencing. Se comentarán estudios en marcha.

Resultados

La paciente tiene actualmente 28 años, hija de una pareja no consanguínea sin antecedentes familiares de interés. A los 3 años presenta tumefacción en cara anterior de pierna y tobillo, fiebre, hepatoesplenomegalia y adenopatías. La enfermedad progresa rápidamente, diagnosticándose de morfea generalizada 1 año más tarde. Entre los 6-7 años de edad presenta manifestaciones respiratorias (disnea, insuficiencia respiratoria progresiva, bronquiectasias). Desde entonces, la enfermedad ha progresado hasta la forma de MPD, asociando endurecimiento cutáneo generalizado y anquilosis en múltiples articulaciones periféricas. La paciente ha recibido múltiples tratamientos, incluyendo biológicos, habitualmente con respuestas moderadas o nulas, salvo el bloqueo de IL-6 con tocilizumab. Ante el diagnóstico de MPD, se analizó el gen STAT4, detectándose la variante heterocigota p.His603Tyr. Esta variante no fue detectada en sus padres (de novo), no ha sido registrada en bases de datos y tampoco ha sido publicada. Además, a semejanza de todas las variantes causantes de MPD, se localiza en el dominio SH2 de la proteína STAT4 y en un aminoácido altamente conservado entre proteínas ortólogos.

Conclusiones

Describimos las manifestaciones y las respuestas a los tratamientos observados durante el curso clínico del primer caso español conocido de MPD. Además, se presentan las evidencias que permiten establecer una relación de causalidad con la variante del gen STAT4 identificada.

Financiación

Beca PID2021-125106OB-C31 del Ministerio de Ciencia e Innovación, co-financiado por la Agencia Estatal de Investigación / European Regional Development Fund.

XVII CONGRESO DE REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA / SERPE
PALAU DE LES ARTS / VALÈNCIA 27—28—29 DE NOVIEMBRE 2024



COMUNICACIONES ORALES



CO-01

CAPTURE-JIA PROM (Patient-Reported Outcome Measures) como herramienta de evaluación de calidad de vida en AIJ ¿nos aporta algo diferente?

Rocío Galindo Zavala¹, Laura Martín Pedraz¹, Gisela Díaz-Cordovés Rego¹, Lucía Ramírez Martín¹, María Ruiz Gavilán¹, Esmeralda Núñez Cuadros¹

¹Servicio Pediatría. Sección Reumatología Pediátrica. Hospital Materno Infantil De Málaga., Malaga,

²Servicio Reumatología. Sección Reumatología Pediátrica. Hospital Regional Universitario de Málaga,

Málaga, ³Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil de Málaga, Málaga

Introducción

La evaluación de resultados clínicos, funcionales y de calidad de vida (CV) en AIJ es fundamental para comprender el curso de la enfermedad y abordarla eficazmente. Recientemente se han validado escalas de resultados reportados por el paciente, como CAPTURE-JIA PROM(CJP). Valora 3 esferas(bienestar físico, social y emocional), que puntúan entre 0-3, y son inversamente proporcionales a la CV.

Nuestro objetivo fue valorar la CV de pacientes con AIJ mediante CJP, compararla con CHAQ (Childhood Health Assessment Questionnaire) y estudiar qué variables influyen sobre la CV.

Material y métodos.

Estudio descriptivo y analítico, ambispectivo, de corte transversal en <16años con AIJ.

Los participantes contestaron los cuestionarios CJP y CHAQ, y preguntas sobre su situación socioeconómica. Se recogieron datos clínicos y de tratamiento.

Se realizó estudio descriptivo y bivariante para valorar qué variables influían sobre la CV; y se compararon las puntuaciones CJP y CHAQ para evaluar su congruencia.

Resultados:

Se reclutaron 40 pacientes cuyas características se muestran en la tabla 1.

CHAQ se correlacionó directamente con CJP de bienestar físico y social (Rho:0,578;p<0,001;Rho:0,452;p=0,003); pero no con el de bienestar emocional(Rho:0,198;p=0,221).

El CJP de bienestar físico y social mostraron correlación positiva con la EVA reportado por los padres(Rho:0,678;p<0,001;Rho:0,489;p=0,001) y con el cJADAS(Rho:0,502;p<0,001;Rho:0,434;p=0,006).

El CJP de bienestar social mostró correlación positiva con el JADAS-71(Rho:0,491;p=0,038).

El CJP de bienestar emocional se relacionó directamente con la edad(Rho:0,388;p=0,013).

No se encontró relación de la CV con las demás variables estudiadas.

Conclusiones:

La afectación de la CV en nuestra muestra es leve.

La escala CJP valora adecuadamente la CV en niños con AIJ, aportando la evaluación del bienestar emocional, ausente en otras.

El bienestar físico y social dependen del control de la enfermedad, por lo que alcanzar remisión es fundamental.

El bienestar emocional empeora con la edad, denotando la necesidad de apoyo psicológico en la adolescencia.



CO-02

¿Protegemos cuando tratamos? La vacunación en inmunosuprimidos.

Celia Baeza Céspedes¹, Julio García Feito², Evelyn Annemarie Huber¹, D. Jose María López Martín², Leticia Martínez Campos¹, Mercedes Ibáñez Alcalde¹

¹Hospital Materno Infantil Torrecárdenas (Almería), Almería, ²Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería

Objetivos

Evaluar el estado vacunal en pacientes afectos de enfermedades reumatológicas que reciben tratamiento inmunosupresor.

Método

Revisión de documentación clínica de pacientes valorados en la Consulta de Vacunación en circunstancias especiales de nuestro centro derivados desde Reumatología infantil entre 01/01/24-31/08/2024.

Resultados

Se evaluaron 74 pacientes; con mediana de edad 12 [8;14] años, y sexo femenino 63,51%. Su origen mayoritariamente fue español (79,73%) y magrebí (14,86%). La artritis idiopática juvenil fue la patología más prevalente (62,16%). La mediana de tiempo de seguimiento en consulta de Reumatología fue 37 [22;68] meses. La mediana de tiempo de inmunosupresión fue 30 [16;44] meses. El tratamiento en el momento de la evaluación fue 39,19% FAME sintético (18,92% metotrexate), 29,73% FAME biológico (13,51% adalimumab) y 18,92% tratamiento combinado.

Un paciente no cumplía el calendario vacunal sistemático. El 67,57% tenía contraindicación de vacunas vivas atenuadas (VVA), con alguna dosis pendiente el 39,19%. Se adelantó su administración en 2 casos. En 6 (12%) se administró una VVA en un momento inadecuado. El 97.3% tenía indicación de vacunación ampliada frente a neumococo, pero sólo el 2,78% la había recibido. La pauta de 3 dosis de VPH, indicada en el 83,78%, fue administrada en el 8,06%. Se administró la vacuna de VHA al 7,02% (4 casos) teniéndola indicada (77,03%). La cobertura vacunal frente a gripe y SARSCov2 fue aceptable, con un 68,49% y 62,32% de sujetos con indicación vacunados respectivamente.

Conclusiones

- La vacunación de los pacientes con enfermedades reumáticas en tratamiento inmunosupresor de nuestro medio no es óptima.
- La vacunación frente a gripe y SARSCov2 en población de riesgo está más instaurada en nuestro sistema sanitario, frente a otras vacunas igualmente recomendadas.
- Es necesario valorar cada caso individualmente y que la colaboración entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria facilite la optimización de la protección de los niños inmunosuprimidos.



CO-03

Escorbuto como simulador de enfermedades reumáticas. Revisión de casos pediátricos.

Joan Calzada-Hernández^{1,2}, Judith Sànchez-Manubens^{1,3,6}, Juan Manuel Mosquera Angarita^{1,2}, Sonia Carriquí Arenas^{1,2}, Rosa Bou Torrent^{1,2}, Violeta Bittermann¹, Agustina Pallache⁵, Leosirly Rojas⁴, Jordi Anton López^{1,2}

¹Servei de Reumatologia Pediàtrica. Hospital Sant Joan De Déu, Esplugues De Llobregat, ²Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Esplugues De Llobregat, ³Unitat de Reumatologia Pediàtrica - Servei de Pediatria Parc Taulí Hospital Universitari, Sabadell, ⁴Programa de Reumatologia Pediàtrica, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia, ⁵Servei de Pediatria. Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues De Llobregat, ⁶Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT-CERCA). Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell

Objetivo: Describir las manifestaciones clínicas y analíticas de pacientes pediátricos con diagnóstico de escorbuto y manifestaciones osteoarticulares.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en pacientes pediátricos con diagnóstico de escorbuto diagnosticados en dos hospitales de tercer nivel.

Resultados: Se incluyeron 3 pacientes (2 niños, 1 niña), con edad al inicio de los síntomas de 3,2 años (rango 3,1-6,3) y al diagnóstico de 3,4 años (rango 3,0-6,2). Todos presentaron cojera y dolor osteoarticular al debut. El dolor preferentemente en miembros inferiores (rodilla y tobillo) y dolor lumbosacro (1 paciente). En esta última se constató artritis inflamatoria en forma de sacroileítis mediante resonancia magnética (RM); llegando a establecerse diagnóstico de artritis idiopática juvenil (AIJ) e iniciándose metotrexato y adalimumab sin respuesta terapéutica. En otra de las pacientes el diagnóstico inicial fue de osteomielitis no bacteriana; diagnóstico clínico-radiológico (RM) sin haberse considerado necesaria la biopsia. Como manifestaciones no esqueléticas se observó gingivitis (1 paciente), exantema micropetequial (2 pacientes); y analíticamente: leve anemia (2 pacientes) y leve elevación de reactantes de fase aguda en todos ellos (media, VSG 16mm y PCR 14,2mg/L). En los tres casos se observaron otros déficits nutricionales: ferropenia y déficit de vitamina D3. El valor medio de vitamina C fue 1,3umol/L (N:36-77). Dos de los pacientes (1 niña, 1 niño) tenían antecedente médico de trastorno del espectro autista (TEA), mientras la otra presentaba importante restricción alimentaria conductual (sin diagnóstico de TEA). En todos los casos los síntomas desaparecieron tras tratamiento con vitamina C.

Conclusiones: El escorbuto todavía debe incluirse en el diagnóstico diferencial en pacientes con cojera, manifestaciones clínicas sugestivas de osteomielitis no bacteriana o con artritis, incluso con diagnóstico de AIJ cuando ésta curse con manifestaciones atípicas o mala respuesta al tratamiento. El antecedente de TEA puede considerarse un factor de riesgo de escorbuto en este contexto.



CO-04

Identificación de nuevas mutaciones genéticas el lupus eritematoso sistémico pediátrico y su impacto en la hiperfosforilación de la vía STAT1

Helena Codes Mendez¹, Berta Magallares-López¹, Anna Calvet¹, Guillermo Cacharrón¹, Laura Martínez-Martínez¹, Anaís Mariscal¹, Susana Boronat¹, Hector Corominas¹

¹Hospital De La Santa Creu I Sant Pau, Barcelona, Spain

Introducción: El lupus eritematoso sistémico (LES) se caracteriza por la pérdida de tolerancia a ácidos nucleicos y la generación de autoanticuerpos. La integración de estudios GWAS con perfiles de expresión génica han identificado variantes de riesgo para LES monogénico. Recientemente se han descrito nuevas subpoblaciones de células-B doble-negativas atípicas (ABCs), que tienden a diferenciarse en células plasmáticas y están expandidas en el LES.

Objetivos:

- Evaluar el defecto genético funcional subyacente al fenotipo clínico de un paciente de 12 años con LES, quien presentó una amplia gama de fenómenos autoinmunes y autoinflamatorios al debut, sugiriendo una predisposición genética.
- Caracterizar el inmunofenotipo del paciente e identificar las variantes genéticas que podrían explicar sus características clínicas.

Métodos:

- Caracterización del inmunofenotipo mediante citometría de flujo, incluyendo el análisis de subpoblaciones linfocíticas de células T y B.
- Realización de un panel de exoma mediante NGS(Next.Generation.Sequence) para la detección de genes asociados con errores congénitos de inmunidad innata. Secuenciación del exón 3 del TLR7 para evaluar variantes con ganancia de función descritas en la literatura.
- Estudio funcional en células mononucleares(PBMCs) estimuladas con interferón- γ para detectar la fosforilación intracelular de la vía STAT1.

Resultados: La Tabla1 muestra las características del paciente. El inmunofenotipado demostró un perfil proinflamatorio de células T y un defecto en la diferenciación de células B. Se identificaron dos nuevas mutaciones en heterocigosis compuesta en el gen IFNGR1. Los padres del paciente eran portadores asintomáticos. El estudio funcional mostró hiperfosforilación de pSTAT1; mientras que las mutaciones no mostraron efectos funcionales en los padres. El tratamiento Belimumab en este paciente está mostrando resultados prometedores.

Conclusión: Hemos identificado dos nuevas mutaciones genéticas que condicionan una hiperfosforilación de la vía STAT1, reflejando un modelo cooperativo entre ambas variantes genéticas. Esta hiperactivación se correlaciona con el mayor porcentaje de células ABCs.



CO-05

Artritis idiopática juvenil psoriásica de inicio precoz: una entidad a considerar en la edad pediátrica

María Isabel González Fernández¹, Berta López Montesinos¹, Miguel Martí Masanet¹, Inés Burgos Berjillos¹, Natalia Vieites Ruibal², Lucía Lacruz Pérez¹, Inmaculada Calvo Penadés¹

¹Unidad de Reumatología Pediátrica. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, ²Unidad de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

OBJETIVOS

Describir una cohorte de pacientes con Artritis Idiopática Juvenil (AIJ) no sistémica de inicio precoz (debut ≤ 6 años) en los 6 primeros meses de enfermedad y al final del seguimiento. Analizar las diferencias entre AIJ psoriásica y el grupo de AIJ oligoarticular y poliarticular.

MÉTODO

Se incluyeron pacientes seguidos en la Unidad de Reumatología Pediátrica de un hospital terciario diagnosticados de AIJ no sistémica precoz desde 2011 y seguimiento ≥ 5 años. Se revisaron las historias clínicas recogiendo variables demográficas, clínicas y de tratamiento.

RESULTADOS

Se incluyeron 103 pacientes (85% niñas). Edad media(DS) al debut 2,8(1,7) años, 75/103(73%) ANA positivo. En los primeros 6 meses de evolución 13/101(13%) uveítis, 18/102(18%) dactilitis, ninguno psoriasis. Mediana (RIQ) seguimiento 9,5 (7,1-12,1) años. Durante la evolución 16/103(16%) cambiaron de categoría ILAR, 10/16 a AIJ psoriásica, que al final del seguimiento representó 12/103(12%) de los pacientes. Presentaron psoriasis 8/12(67%), mediana (RIQ) de tiempo hasta su diagnóstico de 7,8 (4,1-9,4) años. Los pacientes clasificados como AIJ psoriásica al final del seguimiento, presentaron en los 6 primeros meses de enfermedad significativamente mayor número de articulaciones activas ($p=0,03977$), mayor porcentaje de dactilitis ($p=0,008815$), afectación del tobillo (0,03448) y de articulaciones de los dedos de las manos (0,02327) que el conjunto clasificados como AIJ oligoarticular y poliarticular. Durante la evolución también presentaron uveítis en mayor porcentaje, no significativo (0,09722). Precisaron tratamiento con 2 o más biológicos 7/12(58%) pacientes con AIJ psoriásica vs 12/84(14%) con AIJ oligo o poliarticular ($p=0,001769$).

CONCLUSIONES

La AIJ psoriásica de inicio precoz es una entidad difícil de reconocer al debut. En nuestra experiencia, estos pacientes presentan mayor afectación articular y ocular que aquellos con AIJ oligoarticular o poliarticular de inicio precoz, precisando cambios de biológico con mayor frecuencia. Determinadas manifestaciones al debut deben alertarnos de esta entidad para un reconocimiento precoz que permita un tratamiento dirigido.



CO-06

Estudio exploratorio de la firma de interferón como biomarcador de actividad de la enfermedad y daño orgánico en la dermatomiositis juvenil

Helena Codes Mendez¹, Senne Cuyx², Afroditi Barmpakou², Elena Moraitis², Sandrine Compeyrot-Lacassagne², Muthana Al-Obaidi², Charalampia Papadopoulou²

¹Hospital De La Santa Creu I Sant Pau, Barcelona, Spain, ²Great Ormond Street Hospital for Children, Londres, Reino Unido

Introducción: La dermatomiositis juvenil (DMJ) se caracteriza por una marcada sobre-regulación del sistema de señalización de interferones (IFN). Hasta la fecha, no se han identificado marcadores validados para evaluar la actividad de la enfermedad.

Objetivos: Analizar la firma de IFN en pacientes con DMJ y evaluar su potencial como biomarcador de actividad de la enfermedad y el daño orgánico, incluyendo las manifestaciones cutáneas, musculares, articulares, pulmonares y gastrointestinales (GI).

Métodos: Estudio transversal retrospectivo en una cohorte de pacientes con DMJ, entre 03/2020- 05/2024; con datos de seguimiento longitudinal en 41 pacientes. Las vías de IFN-I/II fueron evaluadas mediante cuantificación por RT-PCR. La actividad de la enfermedad fue evaluada mediante la fuerza muscular (CMAS/MMT8), el mDAS score para piel, y la evaluación global del médico (VAS-PGA). Se estableció significación estadística en $p < 0.05$.

Resultados: Se analizaron 153 muestras séricas de 74 pacientes, con una edad media al diagnóstico de 7(1-13) años. Todos presentaron afectación muscular y cutánea al debut, 18(24%) afectación GI y 14(19%) enfermedad pulmonar intersticial (EPI).

Los AEM más prevalentes fueron TIF1 γ (18.3%), NXP2(12.6%), MDA5(12.6%) y Mi2(8.4%).

La Tabla1 muestra las asociaciones significativas entre los genes de IFN y las diversas manifestaciones clínicas. La actividad global de DMJ y la muscular mostraron correlaciones significativas con transcritos de IFN-I/II. La actividad cutánea se correlacionó predominantemente con IFN-I; destacándose una fuerte asociación de IFI27 con actividad clínica, e IL18 con calcinosis, ulceración, y mDAS score. CXCL9, un marcador IFN-II, mostró fuerte asociación con la EPI.

Baricitinib se inició en 14 pacientes con actividad refractaria: >50% experimentaron normalización de los niveles de IFN y mejoría clínica significativa.

Conclusión: Nuestros hallazgos sugieren que ambas vías de IFN-I/II están hiperactivadas en la DMJ; y ciertos biomarcadores específicos muestran un gran potencial para distinguir entre el estado de actividad de la enfermedad y la afectación orgánica.



CO-07

Uso de la dapsona para la afectación clínica severa y refractaria al tratamiento convencional en una Vasculitis IgA

Pau Toldrà Sagarra¹, Mireia López Corbeto²

¹Hospital Sant Joan De Reus, Reus, Espanya, ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

Antecedentes:

La vasculitis por inmunoglobulina A (IgAV) es una vasculitis sistémica de pequeño vaso caracterizada por el depósito perivascular de IgA. Los corticosteroides (CS) y los antiinflamatorios no esteroideos (AINes) suelen reducir la gravedad de los síntomas, pero algunos pacientes presentan resistencia. La dapsona, un antimicrobiano con propiedades antiinflamatorias, ha mostrado eficacia en la vasculitis IgAV, aunque hay pocos datos en pacientes pediátricos refractarios.

Objetivo:

Evaluar la eficacia y seguridad de la dapsona en 7 pacientes pediátricos con IgAV refractarios al tratamiento convencional.

Metodología:

Se incluyeron pacientes diagnosticados de IgAV en un centro de referencia de reumatología pediátrica entre octubre de 2018 y agosto de 2024, refractarios a dos líneas de tratamiento convencional y tratados con dapsona. Se analizaron variables clínicas, analíticas, terapias previas y datos de eficacia y seguridad del tratamiento. La metahemoglobinemia (MetHb) se definió como concentraciones >3% tras iniciar dapsona.

Resultados:

Siete pacientes (5 niñas, 2 niños) con una media de edad de 6.71 años fueron incluidos. Todos presentaron púrpura palpable, 85.71% artritis y dolor abdominal, 42% hemorragia digestiva baja, y uno epididimitis. La afectación renal se observó en 3/7 pacientes. Previo a la dapsona, todos fueron tratados con AINes y CS, y 2 con inmunosupresores. La dapsona se inició por refractariedad a tratamiento convencional, con una dosis media de 1.31 mg/kg. Se observó mejoría en una media de 18 días. Tres pacientes desarrollaron metahemoglobinemia, resuelta al ajustar la dosis o interrumpir temporalmente el tratamiento.

Conclusión:

La dapsona fue eficaz para controlar varios dominios clínicos en pacientes con IgAV pediátrica refractaria. La metahemoglobinemia fue el efecto adverso más frecuente, manejado con monitorización adecuada. Se requieren más estudios para evaluar la farmacocinética y seguridad de la dapsona en este contexto.



CO-08

MIOSITIS POR SUPERPOSICIÓN JUVENIL. EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

CORAIMA Montero¹, Amelia Muñoz Calonge, María Concepción Mir Perello, Jan Ramakers, Anisa Giacaman, Irene Gayarre Benito, Elisa Diez García

¹Hospital Son Espases, Palma de Mallorca

INTRODUCCIÓN

La miositis por superposición juvenil es un subtipo de “síndrome overlap”. Es una entidad poco reconocida y heterogénea. Los pacientes cumplen criterios de Dermatomiositis juvenil (DMJ) y de otra enfermedad autoinmune, como el lupus eritematoso sistémico (LES), la artritis idiopática juvenil (AIJ) o la esclerodermia. Está descrita en edades cercanas a la adolescencia y constituye la segunda causa de miositis idiopática en edad infantil, tras la DMJ.

CASOS

Se presentan tres pacientes con miositis por superposición diagnosticadas en nuestro centro.

Se trata de tres mujeres entre 9 y 13 años. Todas presentan astenia y mialgias al diagnóstico, asociado a: pápulas de Gottron (3/3) eritema en heliotropo (2/3) poliartritis (1/3), esclerodactilia (1/3), Raynaud (1/3). Dos pacientes cumplen criterios de DMJ y LES, y una de DMJ y esclerosis sistémica. Se realiza RMN corporal total: miositis (2/3) bursitis (1/3) afectación subcutánea (2/3) fascitis (1/3). Dos pacientes asocian signos de patología intersticial al diagnóstico. El nivel sérico de creatin quinasa está elevado al debut (3/3). En la analítica se observa leucopenia (2/3) coombs directo positivo (2/3) consumo de complemento (2/3). El estudio inmunológico revela: ANA (3/3) antiDNA (1/3) anti Pm Scl (1/3) anti SM (2/3) anti Ro (1/3). Una paciente se diagnostica de forma concomitante de colangitis esclerosante mediante biopsia hepática y otra de síndrome de activación macrofágica. El tratamiento de primera línea incluye corticoterapia asociada a hidroxiclороquina, metotrexato y micofenolato. En los subtipos con LES asociado, se prescribe belimumab. Pacientes estables en la actualidad.

COMENTARIOS

Los síndromes de solapamiento se deben tener en cuenta en la evaluación y manejo de los pacientes con miositis idiopática, para poder dirigir el tratamiento, controlar la enfermedad y evitar el daño orgánico a largo plazo.



CO-09

Nuestros casos de vasculitis asociadas a anca. Manifestaciones al debut.

Concepción Mir Perelló¹, María Amelia Muñoz Calonge¹, Iratxe Tapia Torrijos¹, Jesus Ferrer Ferrer¹, Javier Lumbreras Fernández¹, María Dolores Rodrigo Jiménez¹, Francisco de Borja Osona Rodríguez de Torres¹, Jan Ramakers¹

¹Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Son Espases., Baleares

Las vasculitis asociadas a anticuerpos antineutrófilo (VAA) son enfermedades multisistémicas que afectan predominantemente a los vasos de pequeño calibre y se acompañan de anticuerpos anti citoplasma de neutrófilo (ANCA) circulantes. Engloban tres entidades: Granulomatosis con poliangitis (GPA) poliangitis microscópica (PAM) y granulomatosis eosinofílica con poliangitis. Son entidades poco frecuentes, especialmente en edad pediátrica (incidencia < 1/100.000 niños).

Presentamos cuatro casos de VAA con manifestaciones sistémicas graves.

Caso 1: Niña de 14 años afecta de hepatitis autoinmune tipo 1. Estudio inmunológico con ANA+, ANCA+ (anti-PR3+ a título alto, anti-MPO+ título bajo). Presenta disnea súbita con hipoxemia grave. TC pulmonar con condensaciones pulmonares extensas bilaterales. Fibrobroncoscopia y lavado broncoalveolar (LBA) confirman hemorragia alveolar difusa.

Caso 2: Niño de 13 años con hemoptisis, hematuria y síndrome constitucional de semanas de evolución. En TC pulmonar se aprecian infiltrados bilaterales difusos sugestivos de hemorragia pulmonar, confirmados mediante fibrobroncoscopia con LBA. Estudio inmunológico con ANCA+ (anti-PR3+).

Caso 3: Niña de 12 años con tos perruna persistente resistente a tratamiento convencional. En fibrobroncoscopia se objetiva estenosis subglótica grave con signos inflamatorios (calibre de vía aérea 1 mm). Anticuerpos anti-MPO+ a títulos altos.

Caso 4: Niña de 12 años con daño renal agudo secundario a síndrome nefrítico. Estudio etiológico con anti-MPO a títulos altos. Glomerulonefritis crescética paucimmune en biopsia renal. Alteración de la difusión pulmonar subclínica. Enfermedad renal crónica grado 3, estable actualmente.

Todos recibieron tratamiento de inducción con bolos de metilprednisolona y rituximab endovenoso. Terapia de mantenimiento con micofenolato mofetilo y prednisona oral en descenso, encontrándose en remisión en la actualidad.

COMENTARIOS

Cualquier manifestación respiratoria severa o persistente no filiada, o bien asociada a afectación renal (como proteinuria y hematuria) debe hacernos pensar en una vasculitis sistémica.

La sospecha clínica precoz y el inicio de un tratamiento específico temprano son determinantes en el pronóstico de esta enfermedad.



CO-10

Estudio descriptivo de la linfohistiocitosis hemofagocítica primaria versus secundaria a patología reumatológica e infecciosa en población pediátrica. Valor del colesterol en su monitorización

Maria Isabel Menjivar Chavarria¹, Joan Calzada-Hernández¹, Angela Deya Martínez¹, Laia Alsina Manrique de Lara¹, Jordi Antón López¹

¹Hospital Sant Joan De Deu, Barcelona

Objetivo: 1) Analizar las características clínico-analíticas de pacientes pediátricos con Linfohistiocitosis Hemofagocítica (HLH), primaria (F-HLH) y secundaria a patología reumatológica: síndrome de activación macrofágica (SAM) e infecciosa (HLH-NOS); 2) Describir el grado de cumplimiento de los criterios diagnósticos HLH-2004 y EULAR/PRES/PRINTO-SAM/Artritis idiopática juvenil sistémica (AIJs); 3) Correlacionar el perfil lipídico (colesterol-HDL) con el grado de actividad de la HLH.

Material-métodos: Estudio observacional-retrospectivo en pacientes ≤18 años con diagnóstico de HLH, tratados en nuestro centro entre los años 2000-2023.

Resultados: Se incluyeron 41 pacientes: F-HLH (A, n=7), SAM (B, n=27) y HLH-NOS (C, n=7). El F-HLH presentó una edad (años) de debut precoz: A=1,3; B=9,7; C=1,2 (p=0,043); y ausencia de antecedentes relevantes previos al HLH: A=100%; B=55,6%; C=100% (p=0,012). Las características clínico-analíticas difirieron según el tipo de HLH. Al diagnóstico se observan diferencias: F-HLH presentó hepatomegalia (A=100%; B=37%; C=28,6%; p=0,007); esplenomegalia (A=100%; B=40,7%; C=85,7%; p=0,005); pancitopenia moderada-grave: hemoglobina (g/dl) (A=8,3; B=10,8; C=8,4; p=0,002), plaquetas (mmcc) (A=30.000; B=141.000; C=65.000; p=0,000), leucocitos (mmcc) (A=2.928,5; B=8.998,8; C=3.885,7; p=0,008), neutrófilos (mmcc) (A=1.041,2; B=5.787; C=1.228,5; p=0,007); hipertrigliceridemia (mg/dl) (A=401; B=186; C=207; p=0,018); elevación de AST(UI/L) (A=474; B=110; C=99; p=0,030) y citotoxicidad baja/ausente (A=83,3%; B=25%; C=20%; p=0,035). En el SAM se reportaron antecedentes de autoinmunidad (A=0%; B=48,1%; C=0%; p=0,007); artralgias (A=0%; B=59,3%; C=14,3%; p=0,005); y artritis (A=0%; B=37%; C=0%; p=0,032). Al ingreso los niveles de colesterol-HDL fueron bajos en los 3 grupos en un 51,2% de los pacientes (n=21/4: A=3/3; B=13/16; C=2/2; P=0,037). Al igual que al diagnóstico con un 65,8% (n=27/4: A=3/3; B=16/22; C=2/2; p=0,114). La correlación ferritina/HDL fue inversa y se mantuvo durante el episodio (r=-0.356; p<0,001).

Conclusiones: Observamos 3 patrones clínico-analíticos diferenciales entre las formas de HLH pediátricos. Los criterios diagnósticos aplicados deben ajustarse al tipo de HLH de sospecha. El HDL puede ser útil en la monitorización de la actividad del HLH.



CO-11

Identificando las necesidades no cubiertas de niños, adolescentes y familias con uveítis asociada a la artritis idiopática juvenil (AIJ-U): resultados de la fase cualitativa del Grupo de Trabajo 4 de PAVE (Producing an Arthritis Value-framework with Economic evidence)

Laura Martínez Mifsut¹, **Jordi Antón**¹, Joan Calzada Hernández¹, Andrea Montserrat Zacarias Crovato¹, Sonia Carriqui Arenas¹, Phd. Joan Vinyets Rejón¹, Elisabet Puiggros Ruiz¹, Marta Morales Ballus¹, Jesús Díaz Cascajosa¹

¹Hospital Sant Joan De Déu, Barcelona

PAVE es un estudio internacional del European Joint Program in Rare Diseases que busca comprender la carga de la Artritis Idiopática Juvenil (AIJ) en pacientes, familias y la sociedad, colaborando entre seis proyectos complementarios. El Grupo de Trabajo 4 (WP4) se centra en identificar las necesidades no cubiertas de niños, adolescentes y sus familias con AIJ-U. Sus objetivos específicos incluyen: (1) evaluar el impacto de la AIJ-U en la calidad de vida (CdV) y el bienestar social, emocional y económico; (2) definir estrategias clave; y (3) proponer iniciativas para mejorar la experiencia durante la enfermedad.

El WP4 se desarrolla en tres fases: investigación cualitativa (F1), cuantitativa (F2) y diseño y co-creación (F3). En la F1, tras una revisión documental de 107 artículos, se aplicaron técnicas de investigación y proyectivas de la metodología Design Thinking en dos grupos paralelos: AIJ-U y AIJ. Participaron 15 profesionales de la salud, 2 asociaciones de pacientes y 62 familias (45 pacientes, 67 padres). Se llevaron a cabo 15 observaciones no participantes, 12 entrevistas en profundidad, 30 cuadernos de actividades diarias y 4 grupos focales.

Los resultados de la F1 identificaron que la experiencia está marcada por la incertidumbre que genera la remisión de brotes de la AIJ y la uveítis, impactando tanto la frecuencia como la gravedad de los mismos en la vivencia. Las áreas de oportunidad incluyen: (1) gestionar la remisión de los brotes, (2) aprender a convivir con la incertidumbre, (3) resolver la incompreensión (sistema sanitario y sociedad), y (4) reducir la autoexigencia y la culpa.

Tras la identificación de las necesidades, en la F2 se analizará la relevancia de las mismas para, en la F3, definir un plan de acción con iniciativas innovadoras que mejoren la CdV de los pacientes con AIJ, con y sin uveítis asociada, y sus familias.



COMUNICACIONES PÓSTER

POSTERS DEFENDIDOS



PM-01

Pequeños pacientes, grandes retos: Aneurismas Gigantes en Enfermedad de Kawasaki

María Isabel García Ruiz-Santa Quiteria¹, Carmen García Malagón², Álvaro Villarejo Pérez², Laura Fernández Silveira², Marisol Camacho Lovillo²

¹Centro De Salud Pino Montano B, Sevilla, Sevilla, ²Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivos: describir las características de los casos de enfermedad de Kawasaki (EK) con aneurismas coronarios gigantes

Método: Revisión retrospectiva de pacientes diagnosticados de EK y aneurismas gigantes hasta el año 2024 en un hospital de tercer nivel en los últimos 10 años.

Resultado: Se incluyeron 4 pacientes (3 varones), edad mediana al diagnóstico de 4.2 meses y 8 días de evolución de la sintomatología. Todos cumplían criterios de EK completo. Primera ecocardiografía se hizo de media a 7.5 días desde el ingreso, mostrando en 1/4 aneurismas gigantes y en 3/4, aneurismas pequeños-medianos que progresaron a gigantes en la siguiente semana. Pasadas 6 semanas, toda afectación coronaria se mantuvo. La coronaria derecha fue la más afectada (3/4, Z score mediana +12), seguida de la descendente anterior (2/4, mediana Z score +12). Todos recibieron la primera dosis de inmunoglobulina intravenosa (IGIV) antes del décimo día de enfermedad (3/4 precisaron segunda dosis), así como megabolos de corticoides (30 mg/kg/día). Todos recibieron anticoagulación y antiagregación. Otros tratamientos: anakinra hasta 10 mg/kg/día (3/4), infliximab 6 mg/kg (2/4), ciclosporina 5 mg/kg/día (2/4). Todos ingresaron en cuidados intensivos, 1 para monitorización durante tratamiento con abciximab, 3 por inestabilidad clínica (1 requirió soporte vasoactivo con milrinona). Previo al alta se instruyó en RCP básica a todos los padres.

A día de hoy, dos pacientes han presentado regresión de los aneurismas a tamaño mediano y en dos se han mantenido gigantes. Ningún paciente ha desarrollado disfunción ventricular ni infartos. Todos los pacientes mantienen tratamiento antiagregante, y 3/4 tratamiento anticoagulante.

Conclusiones: Los pacientes de menor edad tienen mayor riesgo de desarrollar afectación coronaria grave, siendo importante un diagnóstico y un tratamiento precoz y agresivo. En nuestro caso, todos los pacientes desarrollaron aneurismas gigantes a pesar de un tratamiento adecuado. Son necesarios nuevos tratamientos que eviten la aparición de estos aneurismas.



PM-02

Análisis descriptivo de una cohorte de pacientes con dermatomiositis juvenil en seguimiento después de la consulta de transición

Berta López Montesinos¹, Carmen Riesco Bárcena², María Isabel González Fernández¹, Miguel Martí Masanet¹, Inés Burgos Berjillos¹, Lucía Lacruz Pérez¹, José Ivorra Cortés², José Román Ivorra², Inmaculada Calvo Penadés¹

¹Unidad de Reumatología Pediátrica. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, ²Servicio de Reumatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

OBJETIVO

El objetivo de nuestro estudio es revisar las características clínico-analíticas y el tratamiento de los pacientes diagnosticados de Dermatomiositis Juvenil (DMJ) remitidos a la consulta de transición de un hospital terciario y valorar su evolución.

MÉTODOS

Estudio transversal, unicéntrico, con adquisición retrospectiva de variables. Se recogieron datos demográficos, clínico-analíticos y de tratamiento en pacientes con DMJ a través de la revisión de la historia clínica. Se recogieron datos de la visita basal, considerada ésta en la que se realiza el diagnóstico, de la visita de transición y de la última visita en Reumatología de adultos.

RESULTADOS

Se incluyeron un total de 14 pacientes (50% varones) con una edad media (DS) de 6,53 (3,59) años al debut de la enfermedad y 6,92 (3,81) años al diagnóstico. La mediana (Q1; Q3) de seguimiento de los pacientes fue de 18,68 (3,95; 13,92) años.

La edad media (DS) de los pacientes en la consulta de transición fue de 19,70 (2,90) años y la del último brote fue de 14,42 (4,65) años. La mediana (Q1; Q3) de seguimiento desde la consulta de transición fue de 2,14 (1,52; 4,44) años.

Se detectó positividad de anticuerpos específicos en 3/14 AntiMi2, 2/14 AntiTIF1, 2/14 antiMDA5, 1/14 antiRO52 y 1/14 AntiSAE2.

Actualmente, 9/14 pacientes continúan en tratamiento activo, aunque han experimentado una desescalada desde la consulta de transición.

CONCLUSIONES

En nuestra serie, el AntiMi2, antiTIF1 y antiMDA5 tienen una prevalencia similar.

La mayoría de los pacientes han recibido terapia combinada de fármacos inmunosupresores, siendo tacrolimus y metotrexato los más utilizados, con una instauración más precoz en comparación con otras series publicadas en la literatura.

En la última visita el 85% de los pacientes estaban en remisión y el 40% sin tratamiento.



PM-03

Experiencia de los inhibidores de la vía JAK/STAT en una población con dermatomiositis juvenil

CORAIMA Montero¹, Jan Ramakers, Maria Concepción Mir Barcello, Lucia Rodriguez Díez, Amelia Muñoz Calonge

¹Hospital Son Espases, Palma de Mallorca

INTRODUCCIÓN

Los fármacos inhibidores de la vía JAK/STAT tienen una evidencia creciente en múltiples enfermedades inmunomediadas, aunque la experiencia en pediatría es limitada.

Se describen tres pacientes con Dermatomiositis juvenil (DMJ) con este tratamiento.

CASOS CLÍNICOS:

1: varón de 8 años. DMJ, anticuerpos antiTIF1 positivos. Importante afectación cutánea, debilidad muscular y disfagia a sólidos. RMN con edema muscular generalizado. El análisis de expresión génica de interferones tipo I (firma de IFNs) fue positiva para Z-score de 28 IRG y 6 IRG. Recibe tratamiento con metilprednisolona e inmunoglobulinas (Ig) intravenosas, micofenolato, hidroxicloroquina, metotrexato (MTX), con mala adherencia y empeoramiento progresivo. Se escala a baricitinib. En centro alemán consultado para segunda opinión se rota a ruxolitinib.

2: varón de 11 años. Debut con Síndrome de activación macrofágica (SAM) y DMJ. Anticuerpos anti-MDA5. RMN con miositis bilateral y simétrica. Recibe tratamiento con metilprednisolona, Ig, MTX, micofenolato e hidroxicloroquina. Reactivación de la enfermedad, se solicita firma IFs, positiva para los Z-score de 28 IRG y 6 IRG. Se inicia tofacitinib con excelente respuesta clínica, normalización de pruebas de imagen y laboratorio.

3: mujer de 14 años. Debut reciente de DMJ con astenia intensa y afectación cutánea. RMN con poliartritis, miositis bilateral y simétrica. Anticuerpos anti-MDA5 positivos. Mínima afectación pulmonar en TACAR. Recibe tratamiento con metilprednisolona, hidroxicloroquina, MTX. Se añade Tofacitinib ante riesgo asociado a anti-MDA5 y firma IFs positiva para los Z-score (28 IRG y 6 IRG). Presenta remisión clínica y estabilidad radiológica.

COMENTARIOS

De acuerdo con la literatura, los resultados en nuestra serie son muy prometedores pudiendo ser los inhibidores JAK-STAT una alternativa en la DMJ, especialmente en casos refractarios al tratamiento convencional o con perfil de anticuerpos asociados a complicaciones graves. La firma de IFs en el estudio inicial y evolutivo de la DMJ podría ser una herramienta para dirigir el tratamiento.



PM-04

Pacientes en tratamiento inmunosupresor en urgencias pediátricas: estudio descriptivo retrospectivo con foco en el riesgo infeccioso

Gadea Barba Martínez-laya¹, Paula Arias Presa¹, María de Ceano-Vivas, Clara Udaondo Gascón, Rosa Alcobendas Rueda, Agustín Remesal Camba, Ana Capilla Miranda

¹HULP, Madrid

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo, revisión de historia clínica electrónica. Se incluyeron pacientes en seguimiento en reumatología pediátrica de nuestro hospital en tratamiento con alguno de los siguientes fármacos: anti TNFalfa, antiIL-6, antiIL-1, antiIL-17, antiIL-12/23, micofenolato de mofetilo, inhibidores JAK, rituximab, belimumab. Se registraron todos los episodios de urgencias en nuestro centro o en otros hospitales públicos de la Comunidad de Madrid por cualquier motivo. Se recogieron variables epidemiológicas, clínicas, diagnósticas, terapéuticas y de seguimiento.

Resultados: De los 27 pacientes revisados, se analizaron 40 episodios de urgencias de 14 pacientes. El 46% fueron mujeres con una mediana de edad de 15 años (RIC: 5-18). Los diagnósticos de base fueron artritis idiopática juvenil (11/14), uveítis idiopática (1/14), esclerosis sistémica (1/14), o enfermedad de Behçet (1/14). Los fármacos recibidos fueron etanercept, adalimumab, micofenolato de mofetilo, infliximab, secukinumab o upacitinib.

De los 40 episodios evaluados, 16(40%) correspondían a episodios de etiología infecciosa. La fiebre fue el motivo de consulta más frecuente (50%), siendo el diagnóstico más frecuente la faringoamigdalitis aguda. Sólo hubo dos aislamientos microbiológicos significativos, un caso de infección por SARS-COV2 y otro de gripe A. Ninguno tuvo criterios de sepsis clínica, requirió ingreso o antibioterapia intravenosa ni tuvo complicaciones relacionadas. En 7(43,8%) se realizaron análisis de sangre y en 2(12,5%) radiografía de tórax. En ninguno se suspendió el tratamiento inmunosupresor en el momento del episodio agudo.

Conclusiones:

De los episodios en urgencias de los niños con enfermedad reumatológica en tratamiento con fármacos inmunosupresores, el 40% fueron por infecciones, todas ellas infecciones leves que no precisaron ingreso ni suspensión del inmunosupresor. Son necesarios más estudios para confirmar estos datos y elaborar recomendaciones de actuación en urgencias y estratificar el riesgo en función del tratamiento inmunosupresor y de la patología de base.



PM-05

Afectación hepatobiliar en una serie de pacientes con Dermatomiositis Juvenil con Anticuerpos anti-MDA5+

María Ángeles Puche Larrubia^{1,2,3}, María Ángeles Aguirre Zamorano^{1,2,3}, Sara Copete Marín⁴, Juan José Gilabert Pérez⁵, Alejandro Escudero Contreras^{1,2,3}, Rosa Roldán Molina^{1,2,3}

¹ Departamento de Reumatología. Hospital Universitario Reina Sofía., Córdoba, ²Grupo GC-05. Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC)., Córdoba, ³Departamento de ciencias Médicas y Quirúrgicas. Universidad de Córdoba, Córdoba, ⁴Departamento de Reumatología. Hospital Comarcal Valle de los Pedroches., Córdoba, ⁵Departamento de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Reina Sofía., Córdoba

Introducción

Los anticuerpos anti-MDA5 se asocian a fenotipos específicos, principalmente con complicaciones pulmonares. Sin embargo, la afectación hepática en estos pacientes es extremadamente rara. Presentamos 11 casos de Dermatomiositis Juvenil (DMJ) en los cuales dos pacientes con autoanticuerpos anti-MDA5 desarrollaron afectación hepato-biliar.

Objetivos

Describir las características clínicas de una serie de pacientes con DMJ de nuestro centro centrándonos en dos de ellos que presentaron anti-MDA-5 positivo y desarrollaron complicaciones hepáticas graves.

Métodos

Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 11 pacientes con DMJ seguidos en nuestro centro. Se recogieron datos sobre manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio, comorbilidades y tratamientos.

Resultados

Entre los 11 pacientes con DMJ (63.6% niños, edad media de inicio 8.2 ± 4.1 años, tiempo de evolución 4.8 ± 3.1 años), 2 presentaron autoinmunidad mediada por anticuerpos anti-MDA-5. Se describen las características clínicas y demográficas en la tabla 1, destacando la afectación hepato-biliar en dos pacientes y neumopatía intersticial al debut en uno de ellos. El tratamiento más utilizado fueron los corticoides (100%) y la azatioprina (100%).

Del total de los 11 pacientes 2 (18.2%) presentaron neumopatía intersticial (neumonía organizada, neumonía intersticial no específica) y 3 (27.3%) alteraciones de la deglución. No se observó afectación cardíaca ni fenómeno de Raynaud. En cuanto al tratamiento, 2 (18.2%) recibieron azatioprina, 5 (45.5%) metotrexato, 5 (45.5%) micofenolato, y 7 (63.6%) inmunoglobulinas intravenosas.

Conclusiones

Estos casos destacan la necesidad de una vigilancia estrecha de la función hepática en pacientes con DMJ, especialmente en aquellos con positividad para MDA5, se sugieren una posible asociación patogénica entre la autoinmunidad mediada por MDA5 y la afectación hepática que deberá ser estudiada en cohortes más amplias. Además, destacar la importancia de considerar la hepatitis autoinmune y en particular la colangitis esclerosante primera como un diagnóstico diferencial en pacientes pediátricos con DMJ que desarrollan alteraciones hepáticas persistentes.



PM-06

Polimiositis juvenil seronegativa: un reto diagnóstico

Alicia Hernando Larroy¹, YeUsón Rodríguez¹, Elena Lasaosa Pera¹, Lucía Nuez Sánchez¹, Raquel Gómez Sánchez¹, Martín Bahón Fauro¹, Verónica Gimeno-Hernández Garza¹, Marta Medrano San Ildefonso¹, Ignacio Ruiz del Olmo Izuzquiza¹

¹Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Introducción: Las miopatías inflamatorias (MI) son un conjunto heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por debilidad muscular y presencia de infiltrado inflamatorio en la biopsia muscular.

Caso clínico: Niña de 11 años, sin antecedentes personales ni familiares relevantes, que ingresó por dolor y debilidad simétrica de extremidades de un mes de evolución. La clínica comenzó a nivel inferior distal con progresión a afectación proximal de los cuatro miembros. En la exploración destacaba debilidad muscular predominantemente en cuádriceps y cintura escapular (MMT8 54/80), voz nasal y débil. Presentó empeoramiento con atagantamientos, mal control del dolor y elevación progresiva de CKs (19.300 U/L) y aldolasa (111 U/L). Se inició megabólus de corticoides (20 mg/kg/día) durante 5 días e inmunoglobulinas intravenosas (2 g/kg), en espera de resultados de pruebas complementarias.

El estudio de autoinmunidad fue negativo, incluido el panel de miopatías. El estudio neurometabólico, capilaroscopia, ecografías abdominal y cardiaca fueron normales. El electromiograma mostró patrón miopático proximal y distal. La videofluoroscopia constató alteración de la eficacia a sólidos y aspiración con la deglución de líquidos. La bodyRM evidenció afectación muscular difusa generalizada con edema subcutáneo.

Ante la buena respuesta a la corticoterapia e inmunoglobulinas iniciales, se repitió la misma pauta de forma quincenal. En la biopsia muscular, realizada a los 14 días de tratamiento, destacaba sobreexpresión de HLA I sin afectación miopática necrosante. La clínica y los resultados de las pruebas complementarias fueron compatibles con polimiositis seronegativa. Se añadió metotrexato subcutáneo (15 mg/sem) e hidroxicloroquina oral (200 mg/día), alcanzando la normalización de enzimas musculares y evidenciando mejoría clínica.

Conclusiones: Las miopatías inflamatorias juveniles suponen un complejo reto diagnóstico. Es imprescindible realizar un estudio dirigido para identificar el subtipo de MI. Además, se debe instaurar precozmente un tratamiento adecuado con el fin de reducir la morbimortalidad y mejorar el pronóstico.



PM-07

¿Tienen papel las variantes no patogénicas del gen MEFV en la pericarditis recurrente?

Natalia Vieites Ruibal¹, María Isabel González Fernández¹, Berta López Montesinos¹, Miguel Martí Masanet¹, Lucía Lacruz Pérez¹, Inmaculada Calvo Penadés¹

¹Unidad de Reumatología Pediátrica. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, Valencia

OBJETIVO: La pericarditis recurrente es una patología con una probable base autoinflamatoria poco conocida hasta el momento. En este estudio se realiza una descripción de los casos de pericarditis inicialmente clasificada como idiopática en seguimiento en nuestro servicio de Reumatología Pediátrica. **MÉTODOS:** Se realiza estudio retrospectivo descriptivo, recogiendo datos demográficos, antecedentes personales, número de episodios de pericarditis, tratamiento recibido a lo largo de su enfermedad y resultado de los estudios genéticos realizados.

RESULTADOS: Se recogen un total de trece pacientes, ocho varones, con edades al debut comprendidas entre los tres y los catorce años. Como antecedentes personales se encuentran: trastorno del desarrollo psicomotor, enfermedad de Kawasaki, intervención quirúrgica por cardiopatía, colitis ulcerosa y fiebre recurrente no filiada. La forma más frecuente de presentación es la pericarditis con afectación pleural asociada (85%), con recurrencia de los síntomas en nueve de los pacientes. El 85% reciben tratamiento con colchicina, siendo necesario en cinco casos añadir anakinra para el control de la enfermedad. En el estudio genético se detectan variantes en el gen MEFV en nueve pacientes, siendo negativo en los cuatro restantes. La variante más frecuente es la R202Q (38%) clasificada como benigna, seguido de las variantes de significado incierto P369S (15%), R143P (7%) y S702C (7%). Un paciente asocia además la variante R121Q del gen TNRSF1A.

CONCLUSIÓN: El 70% de los pacientes con pericarditis presentan recurrencia de la enfermedad, y el 39% precisan tratamiento con bloqueo de IL-1. A pesar de no encontrar variantes patogénicas en nuestros pacientes, pensamos que la respuesta a anti-IL1 apoyaría la posible base autoinflamatoria de esta entidad. Se necesitarían series más amplias para determinar el posible papel de estas variantes en el fenotipo de estos pacientes.



PM-08

Esclerosis cutánea difusa como parte del fenotipo de interferonopatía tipo I

Ana Capilla Miranda¹, Álvaro Villarejo Pérez¹, Laura Fernández Silveira¹, Beatriz Muñoz Cabello¹, José Bernabéu Wittel¹, Marisol Camacho Lovillo¹

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

INTRODUCCIÓN

Las interferonopatías de tipo I pueden presentar características de inflamación sistémica incrementada acompañada o no de datos de autoinmunidad o inmunodeficiencia. Se han descrito mutaciones en ATAD3A, una proteína mitocondrial, cuyo defecto condiciona la sobreexpresión de genes relacionados con el INF de tipo I a través de la activación de la vía cGAS-STING. Inicialmente se reportaron pacientes con afectación puramente neurológica y posteriormente con esclerodermia cutánea como el que presentamos.

RESUMEN DEL CASO

Paciente que fue derivado a reumatología pediátrica con 5 años por presentar adelgazamiento cutáneo y retracciones articulares de nueva aparición en los meses previos.

A los 2.5 meses presentó estatus convulsivo, a partir de entonces demuestra hipotonía, retraso del desarrollo psicomotor, fallo de medro y se diagnostica de miocardiopatía hipertrófica.

A la exploración desnutrición (peso 10.3 kg, -3.14 DE; talla: 98 cm, -3.74 DE), piel indurada en miembros superiores e inferiores que condiciona importante limitación articular. Estudio inmunológico (subpoblaciones linfocitarias e inmunoglobulinas), autoanticuerpos, pruebas de función pulmonar, TACAR y biopsia de piel sin hallazgos, biopsia muscular que evidenció déficit severo del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial, electroneurograma con signos de intensa polineuropatía motora y sensitiva de predominio axonal en miembros y estudio genético (exoma solicitado por neurología) con hallazgo de mutación de novo en ATAD3A: c.1726C>T p.(Arg576Trp)

Inicia tratamiento con corticoides intravenosos seguido de pauta descendente, metotrexato con respuesta incompleta y posterior adición de tocilizumab subcutáneo con respuesta cutánea favorable y mejoría de la movilidad tras un año de evolución.

CONCLUSIONES

- Las pruebas genéticas adecuadas, así como estudios de expresión génica son fundamentales para el adecuado diagnóstico de este grupo de enfermedades. Un mejor conocimiento de la patogenia es fundamental para establecer los posibles tratamientos.
- Estos pacientes requieren un tratamiento intensivo y precoz. Destacamos la buena respuesta de nuestro paciente a tocilizumab.



PM-09

Seguimiento a largo plazo del síndrome de Blau en un hospital de tercer nivel

Mireia Lopez Corbeto¹, Estefanía Moreno Ruzafa¹, Júlia Torguet Carbonell², Pau Toldrà Sagarra³

¹Hospital Universitario Vall D'hebron, Barcelona, ²Hospital Universitari Mútua de Terrassa, Terrassa,

³Hospital Universitari Sant Joan de Reus, Reus

Introducción:

El síndrome de Blau (SB) es una enfermedad autoinflamatoria minoritaria causada por mutaciones en el receptor NOD2, caracterizada por exantema, artritis y uveítis, con riesgo de ceguera y deformidad articular. A pesar de la gravedad del SB y la ausencia de tratamiento específico, los JAKi han mostrado potencial al suprimir la inflamación inhibiendo NOD2 en casos refractarios. La evolución a largo plazo sigue siendo incierta, con estudios limitados en series de menos de 30 pacientes.

Metodología:

Estudio observacional, descriptivo, transversal, y unicéntrico. Se incluyen de manera consecutiva los pacientes con diagnóstico genético de SB que inician seguimiento en un centro de tercer nivel. Se describen las manifestaciones clínicas principales, tratamientos recibidos y evolución clínica a más de 10 años desde el diagnóstico.

Resultados:

Se incluyeron un total de 11 pacientes, 63% mujeres, con una edad media de 29,8 (\pm 19.38), edad de debut al diagnóstico de 13,51 (\pm 6,87) años y tiempo de seguimiento de 13 años.

La tenosinovitis fue la manifestación articular predominante, presente en el 54,55% de los pacientes. Más de la mitad mostró síntomas cutáneos, siendo el eritema nodoso el más común (36,36%). Tres pacientes debutaron con uveítis, y dos requirieron cirugía. El tratamiento inicial más frecuente fue metotrexato (MTX), aunque la mayoría de los pacientes necesitaron escalar a biológicos, principalmente adalimumab, con una supervivencia media de 9 años. En casos de tenosinovitis refractaria, se emplearon JAKi como tofacitinib y baricitinib con buena respuesta.

Conclusiones:

El SB presenta diversas manifestaciones clínicas, siendo la tenosinovitis la más común. Aunque el MTX es el tratamiento inicial, los biológicos son frecuentemente necesarios. El uso de JAKi en casos refractarios ofrece una opción prometedora, aunque se requieren estudios adicionales para comprender mejor la evolución y tratamiento a largo plazo.



PM-10

Características demográficas, fenotípicas y tratamiento en una cohorte española de pacientes pediátricos con fiebre mediterránea familiar

María Isabel González Fernández¹, Berta López Montesinos¹, Miguel Martí Masanet¹, Lucía Lacruz Pérez¹, Inés Burgos Berjillos¹, Silvia de Vicente Revenga², Anna Aldea Tomé², Inmaculada Calvo Penadés¹

¹Unidad de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario Y Politécnico La Fe. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia, ²Novartis, Barcelona

Objetivo: Describir las características demográficas, fenotípicas y tratamiento de una cohorte española de pacientes con diagnóstico durante la edad pediátrica de fiebre mediterránea familiar (FMF).

Método: Estudio retrospectivo, no intervencionista, unicéntrico en un hospital terciario. Se incluyen pacientes con diagnóstico clínico de FMF en edad pediátrica, entre enero de 2005 y diciembre de 2021, con seguimiento mínimo de 3 meses tras el diagnóstico. Se recogieron características clínicas, demográficas, genéticas y tratamiento de una cohorte española de pacientes con FMF.

Resultados: 44 pacientes incluidos. Edad media en la inclusión (desviación estándar [DE]) 17,6 (6,3) años; 59,1% hombres; 97,7% caucásicos (70,5% españoles, 11,4% armenios, 9,1% rumanos, 4,5% sirios). Edad media (DE) al inicio de los síntomas 5,2 (4,3) años. Mediana de tiempo (P25;P75) entre inicio de los síntomas y diagnóstico 1,8 (1,0;3,5) años. El 100% de los pacientes presentaban al menos una variante patogénica y/o de significado incierto en MEFV. Al diagnóstico, los síntomas más frecuentes, además de la fiebre recurrente, fueron dolor abdominal (47,7%) y artralgia (47,7%), y otros (61,4%) como diarrea, aftas orales, cefalea y vómitos, manteniéndose los más frecuentes durante el seguimiento. Al diagnóstico, el 38,6% de los pacientes presentaban comorbilidades (11,8% vasculitis, 11,8% artritis idiopática juvenil). En algún momento durante el estudio, todos los pacientes recibieron colchicina y 27,3% recibieron anti-IL-1. Al final del seguimiento, el 55,6% de los pacientes con anti-IL-1 recibían dosis estándar mientras que un 33,3% habían optimizado tratamiento. 3 pacientes (6,8%) fueron intolerantes a colchicina.

Conclusiones: Este estudio describe una cohorte predominantemente española de pacientes con FMF diagnosticados en edad pediátrica en un centro terciario, donde se recogen las características demográficas, fenotípicas, genotípicas y de tratamiento. Encontramos la necesidad de terapias adicionales a la colchicina, como bloqueo de IL-1 en el 25% de los pacientes.



PM-11

Aftas en reumatología pediátrica: experiencia en un hospital terciario.

Virginia Courel Del Río¹, Sara Murias Loza¹, Estefanía Pardo Campo², Lucía Noriega-Béjar¹, Oihane Salcedo Fresneda¹, Esther Mesa Lombardero¹, Ana Rubio Granda¹, Pablo González Del Pozo², Julián Rodríguez Suárez¹

¹Área de Gestión Clínica de pediatría. HUCA, Oviedo, ²Reumatología. HUCA, Oviedo

Objetivos:

Describir las características clínicas de niños con aftosis recurrente e investigar marcadores analíticos que orienten a enfermedad de Behçet (EB).

Métodos:

Recogida de datos retrospectiva de pacientes con aftosis recurrente como clínica cardinal o dentro de otros procesos reumáticos y análisis descriptivo (SPSS statistics). Para el diagnóstico de EB se emplearon los criterios clasificatorios del Pediatric Behçet's Disease Group (PEDBD) de 2015.

Resultados:

Se registraron 26 pacientes (57,7% mujeres, mediana edad 3 años; RIC 1-10,5 años). Principales diagnósticos: PFAPA (34,6%), aftosis oral recurrente (26,9%), EB incompleta (alta sospecha de EB pero sin reunir criterios) (15,4%), otros (15,4%), síndrome hiperIgD (7,7%). 4 pacientes (15,4%; todas mujeres) asociaban aftas genitales. Un 69,6% de las aftas eran dolorosas y no dejaban cicatriz. Un 76,9% de los pacientes referían otros síntomas, siendo la fiebre el más frecuente (14 pacientes; 53,8%). Los episodios duraron una mediana de 6,5 días (RIC 4-7). Un 52% de la muestra presentaba episodios mensuales. Un paciente presentó uveítis.

Se realizó analítica sanguínea en todos. El 26,3% presentaban HLA-B5 positivo. La IgD se encontraba más frecuentemente elevada en pacientes clasificados como EB incompleto en brote, pero no de manera basal. No se hallaron diferencias estadísticamente significativas entre amiloide basal y en brote ($p=0,109$), pero sí en Proteína C-Reactiva (PCR) ($p=0,015$), elevándose en brote.

En los pacientes en los que el tratamiento tópico fue insuficiente, un 46,1% recibieron corticoide oral, un 7,7% colchicina diaria y en 5 pacientes (19,2%) se empleó tratamiento biológico anti-TNF para mejorar el control de la enfermedad, con buena respuesta en todos ellos.

Conclusiones:

Con los datos de esta muestra sólo la IgD aparece como posible marcador analítico sugestivo de EB. Algunos pacientes con aftosis recurrente se benefician de tratamiento biológico anti-TNF.



PM-12

Caso clínico de glomerulonefritis y urticaria asociada a mutación genética

Andrea Zacariascrovato¹, Juan Manuel Mosquera Angarita¹, Joan Calzada Hernandez¹, Jordi Anton Lopez¹, Estibaliz Iglesias¹

¹Hospital Sant Joan De Deu, Barcelona, ²Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona

Paciente de sexo masculino con debut en enero de 2009 (4 años) con hematuria macroscópica y proteinuria en rango nefrótico. Se realiza nueva biopsia renal en noviembre 2014 y se revisa biopsia de 2009: GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVA TIPO III. Se decide iniciar tratamiento con prednisona oral. Analítica para despistaje de autoinmunidad: ANA 1/320 patrón moteado, Anti DNA negativos, C3: 1323 mg/L y C4 154 mg/L, ANCA (anti MPO y anti PR3) negativo ANA CTD (Anti-ENA) negativos. Regular respuesta a tratamientos: MFM, Ciclofosfamida oral y Rituximab con lo que se consigue la reducción de la proteinuria sin negativizar por lo que en 12/2018: Index proteína/Creatinina: 3.88. Orina: Proteína 2034 mg/L. agrega tratamiento con Ciclosporina A con buena respuesta: Proteína en orina 78 mg/L Index Prot/Creatinina 0,16 mg/mg.

En julio de 2022 inicia clínica de lesiones urticariformes de >24 hs de duración (tras desescalado). Biopsia cutánea (01/2023): COMPATIBLE CON URTICARIA. Sin respuesta a antihistamínicos y omalizumab.

Inicia clínica de artralgia de manos asociado a episodios de tumefacción articular de 24-48 hs de duración. Se asocia clínica de dolor abdominal mensual con diarrea y vómitos. Se registra una pérdida de peso de 14 kg. Analítica (07/2023): Complemento C3: 632 (mg/L) mg/L, Complemento C4: 87 (mg/L) mg/L, CH50: 38,8 u/ml (42 – 95). Estudio genético de autoinflamatorias: En el exón 4 del gen DNASE1L3 ha sido identificada la variante heterocigota p.(Trp138Stop). En el exón 6 del gen DNASE1L3 ha sido identificada la variante heterocigota p.(Gly193Ser)

Se diagnostica de Sx urticaria vasculitis hipocomplementémica asociada a mutación DNASE1L3.

Se inicia tratamiento con Ciclosporina ajustada a niveles con respuesta parcial.

Paciente con presentación larvada en el tiempo con clínica añadida en la evolución, con respuesta regular a tratamiento administrado. Posible asociación genética en forma de lupus monogénico.



PM-13

Artritis idiopática juvenil de curso sistémico: revisión de casos en un hospital de tercer nivel.

Alba Fernández García¹, Sylvia Rodríguez Blanco, Estefani Carolina Grullón Ureña, Marina Iglesias Oricheta, Manoel Muñiz Fontán

¹Hospital De León, León

OBJETIVOS

La artritis idiopática juvenil sistémica (AIJs) representa un 5-15% de las AIJ. Se caracteriza por un estado de inflamación sistémica que se manifiesta con fiebre diaria, exantema evanescente, serositis, visceromegalias, linfadenopatías y elevación de RFA. Su diagnóstico es clínico siguiendo los criterios de la ILAR, sin embargo, muchos pacientes no cumplen dichos criterios al momento del diagnóstico.

El Hospital de León es un centro de tercer nivel que atiende aproximadamente 30.000 niños entre 0-14 años. Nuestro objetivo es conocer las características principales de los pacientes diagnosticados de AIJs en consultas de Reumatología Pediátrica.

MÉTODO

Se incluyeron pacientes diagnosticados de AIJs que se encuentran en seguimiento en los últimos 7 años (Ene'17 a Sep'24). Se recopilaron datos demográficos, analíticos, así como características clínicas y se analizaron retrospectivamente.

RESULTADOS

Durante dicho periodo, se diagnosticaron 7 AIJs (14,5% de todas las AIJ en seguimiento).

Se encontró un claro predominio en niñas (6:1) con edades comprendidas entre 2-13 años (media 8 años y 2 meses) y 17,7 días de fiebre. De los 7 pacientes, 5 presentaron artritis al debut y 2 debutaron como SAM. La enfermedad fue monofásica en 5 de los 7 y tan solo 2 cumplían los criterios actuales de la ILAR. Todos los pacientes recibieron tratamiento corticoideo (mediana de 3 meses) y 4, tratamiento biológico con anakinra; no fueron necesarios otros tratamientos biológicos. En todos los pacientes se consiguió la remisión clínica a los 6 meses salvo en 1 paciente cuyo tratamiento se inició hace <4 meses. Como complicaciones principales se objetivaron SAM y un caso de meningitis aséptica.

CONCLUSIONES

En esta revisión, aunque con un tamaño muestral pequeño, se constata la necesidad de revisión de los criterios diagnósticos actuales, así como aprovechar la “ventana de oportunidad” puede mejorar las oportunidades de alcanzar la remisión clínica en estos pacientes.



PM-14

¿Cuál es la frecuencia y evolución de las uveítis en pacientes con AIJ? Estudio retrospectivo de una consulta de transición

Laura Nuño Nuño¹, Estefani Grullón Ureña², María Granados Fernández¹, Rosa Alcobendas Rueda¹, Clara Udaondo Gascón¹, Blanca Díaz-Delgado Menéndez¹, Claudia Millán Longo¹, Susana Noval Martín¹, Agustín Remesal Camba¹

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, ²Hospital Universitario de León, León

Objetivos: Analizar la frecuencia, características y evolución las uveítis en pacientes con AIJ en pacientes de ≥ 16 años en un hospital terciario

Método: Estudio observacional retrospectivo de pacientes diagnosticados de AIJ valorados en consulta de transición entre 2012 y 2024, con y sin antecedentes de uveítis. Se valoraron variables clínicas e inmunológicas a través de las historias clínicas. Todos los pacientes fueron valorados en oftalmología al debut de la enfermedad según protocolo. El análisis estadístico se realizó mediante análisis chi-cuadrado (variables categóricas), t-Student, ANOVA o tests no paramétricos para variables cuantitativas, con nivel de significación $p < 0.05$.

Resultados: Se incluyeron 119 pacientes, la mayoría mujeres (66.4%), con AIJ oligoarticular (41.5%) y con una edad al diagnóstico de 8.3 ± 5.2 años. El tiempo de seguimiento fue de 13.6 ± 6.5 años. Treinta pacientes (25.4%), desarrollaron uveítis, la mayoría niñas (70%), con uveítis anterior (96.6%), AIJ oligoarticular (53.3%) y con una edad media de 7.1 ± 4.7 años. El 51.9% fueron uveítis crónicas y recurrentes (77.8%). El resultado de ANA y HLAB27 fueron positivos en el 46.7% y 26.1%, respectivamente. Siete pacientes (23.3%) desarrollaron secuelas, la mayoría por cataratas. El primer episodio de uveítis se asoció a actividad articular en un 37.9% de los casos. Los factores de riesgo de aparición de uveítis fueron la edad temprana y los ANA positivos (tabla 1). Las uveítis recurrentes (vs. limitadas) se asociaron únicamente con la edad más temprana de debut de la uveítis (5.5 ± 3.2 vs. 12.7 ± 5.0 años, $p < 0.01$). Nueve pacientes presentaron uveítis ≥ 16 años (30%), 6 de ellas (66.6%) cursando de forma asintomática.

Conclusiones: Una cuarta parte de los pacientes con AIJ desarrollaron uveítis en nuestro centro, la mayoría mujeres y con AIJ oligoarticular, estando asociadas a una edad más temprana de la enfermedad y con ANA (+). Un elevado porcentaje de las uveítis ≥ 16 años cursan de forma asintomática.



PM-15

Experiencia con switching - cycling de tratamiento biológico en la consulta de reumatología pediátrica

Carmen Rocío Escabias Merinero¹, Maria Dolores Fernández Alba¹, Camen Vargas Lebrón, José Javier Pérez Venegás

¹Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla

Introducción:

El manejo de las enfermedades reumatológicas en pediatría ha evolucionado significativamente con la introducción de terapias biológicas. La mayoría de los tratamientos requieren indicación off-label. Es indispensable conocer las características de los pacientes mejorar su indicación.

Objetivo:

Describir las características de los pacientes pediátricos que han requerido más de un agente biológico en su enfermedad reumatológica.

Metodología:

Estudio observacional descriptivo retrospectivo. Muestra: pacientes revisados en las consultas de Reumatología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen Macarena desde 2021-2024 que precisaron al menos dos agentes biológicos. Se revisaron las características demográficas, diagnóstico principal y secundarios, tratamientos concomitantes, inicio, duración y razones para el cambio de terapia biológica.

Resultados:

Se revisaron un total de 6 pacientes, 3 varones y 3 mujeres. La media de edad al debut fue 13 años. El diagnóstico más frecuente fue AIJ (formas psoriásica y sistémica), espondiloartropatía de la enfermedad inflamatoria intestinal y otras enfermedades autoinmunes como uveítis, vasculitis (Neuro-Behcet). Todos, excepto un paciente, recibieron corticoides iniciales para el control clínico. Tres iniciaron el primer biológico al debut y dos tras una media de 62 semanas del debut. Los agentes biológicos empleados fueron, etanercept, adalimumab, infliximab, anakinra, canakimumab, golimumab y rituximab.

La indicación del segundo biológico se realizó a las 140.8 semanas de media. Las causas para la decisión sobre el cambio de tratamiento fueron diversas, destacando mejorar la posología, fallo primario, secundario y escasa adherencia al tratamiento. En ningún caso se observaron efectos secundarios.

Conclusiones

El cambio de tratamiento biológico en el paciente pediátrico es infrecuente y en la mayoría de los casos requiere un análisis complejo previo.

La efectividad clínica que presentan estos medicamentos queda patente en esta revisión y otorga seguridad a la hora de indicarlos.

Se necesitan más estudios de esta índole para poder adaptar el tratamiento en función de la respuesta individual.



PM-16

Actividad clínica y manejo terapéutico en pacientes con artritis idiopática juvenil en consultas de transición. Datos del registro JUVENSER.

Juan José Bethencourt Baute¹, Juan Carlos Nieto González², Sergio Machín García³, Gisela Díaz-Cordovés Rego⁴, Lorena Expósito Pérez¹, Samuel Hernández Baldizón⁵, Raúl Veroz González⁶, Vicenç Torrente Segarra⁷, Beatriz Ventosa⁸

¹Hospital Universitario de Canarias, Santa Cruz De Tenerife, ²H.G.U. Gregorio Marañón, Madrid, ³Complejo Hospitalario Insular Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, ⁴Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, ⁵Hospital Universitario Son Llatzer, Palma de Mallorca, ⁶Hospital de Mérida, Mérida, ⁷Hospital Comarcal Alt Penedés Garraf, Barcelona, ⁸Unidad de Investigación SER, Madrid

OBJETIVOS. La artritis idiopática juvenil (AIJ) es la enfermedad reumática crónica más frecuente en pediatría. El manejo de los pacientes adultos jóvenes diagnosticados de AIJ no se encuentra todavía bien definido. La limitada información disponible en estos pacientes durante la edad adulta joven, en relación a la actividad de la enfermedad, al daño estructural y al manejo terapéutico, puede resultar de interés para establecer las bases que permitan explicar el desarrollo de complicaciones y otros problemas asociados a los pacientes que sufren estas patologías. El objetivo es evaluar la actividad de la enfermedad, así como el manejo terapéutico de pacientes diagnosticados con AIJ durante su etapa de transición a la consulta de adultos en España.

MÉTODOS. Estudio longitudinal, prospectivo y multicéntrico en el que se incluyó la visita basal en el registro JUVENSER, correspondiente a la transición desde las unidades de reumatología pediátrica a la consulta de adultos.

Se describen las variables de actividad clínica y de tratamiento. Para este análisis se estimaron frecuencias, medias y medianas, con sus respectivas medidas de dispersión.

RESULTADOS. Se han incluido 565 pacientes. La tabla 1 muestra los datos de actividad clínica, con una mediana del JADAS27 de 1,6 [0,3-4,4] y un HAQ total de 0,2 (DE 0,4). En la tabla 2 se muestran los principales tratamientos de los pacientes en el momento de la transición, siendo la terapia más frecuente el uso de FAMEb, con 303 pacientes (53,6%) frente a 292 pacientes (51,7%) con FAMEc, estando sin tratamiento 134 pacientes (23,7%). La diana terapéutica principal son los anti-TNF alfa 244 pacientes (43,2%).

CONCLUSIONES. Los pacientes presentan índices de actividad leve-moderados, precisando FAMEb o FAMEc en más del 50% de los casos. Esto indica la relevancia de las consultas de transición y la necesidad de optimizar la atención de paciente adultos jóvenes.



PM-17

Factores clave en el desarrollo de uveítis en la artritis idiopática juvenil. Impacto del tratamiento con metotrexato

Helena Amar Muñoz¹, Daniel Clemente Garulo², Alina Boteanu³, Antía García-Fernández⁴, Lucía Ibares-Frías¹, Isabel Valls², Juan Carlos López Robledillo², Indalecio Monteagudo-Sáez¹, Juan Carlos Nieto-González¹

¹Hospital General Universitario Gregorio Marañón, MADRID, ²Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, MADRID, ³Hospital Universitario Ramón y Cajal, MADRID, ⁴Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, MADRID

OBJETIVOS: Analizar factores asociados con el desarrollo de uveítis en pacientes con artritis idiopática juvenil (AIJ). En particular, el efecto del tratamiento con metotrexato (MTX) en la aparición de la misma.

MÉTODOS: Estudio retrospectivo, longitudinal y multicéntrico en pacientes con uveítis no infecciosa asociada a AIJ, según criterios ILAR. Se recopilaron datos demográficos, serológicos y del tratamiento, incluyendo el uso de MTX y biológicos. Se analizó el tiempo desde el diagnóstico de la AIJ hasta el inicio de la uveítis y la presencia de complicaciones asociadas, así como la relación entre el uso y la discontinuación de MTX y el desarrollo de la uveítis.

RESULTADOS: Se incluyeron 404 pacientes con AIJ, de ellos un 19% asociaban el diagnóstico de uveítis (90% uveítis crónica anterior). En 72 pacientes, la artritis precedió a la uveítis (55% AIJ oligoarticular persistente), la mayoría niñas (73%), con ANA positivos (61%). La mediana de tiempo hasta uveítis fue de 1,7 años (IQR 0.42, 3.65). Un 96% de pacientes con uveítis recibió MTX vs 90% sin uveítis ($p=0.093$), aunque solo el 31,2% recibía MTX cuando el primer brote de uveítis. El 81% de pacientes con uveítis usó MTX en los dos primeros años desde el diagnóstico vs 90% sin uveítis ($p=0.051$). La duración del uso de MTX hasta la suspensión fue de 2.5 años en pacientes con uveítis vs 2.3 años en aquellos sin uveítis ($p=0.3$). En pacientes que suspendieron MTX antes del desarrollo de la uveítis, la mediana de tiempo hasta su aparición fue de 1,7 años (IQR 0.62, 3.1).

CONCLUSIONES: Nuestro estudio confirma que la uveítis se desarrolla principalmente en los primeros años tras el diagnóstico de la AIJ. Los resultados sugieren que el uso temprano de MTX podría estar asociado con una menor incidencia de uveítis, mostrando una tendencia hacia la significación estadística.



PM-18

Evaluación de los niveles de vitamina D en pacientes con debut de Artritis Idiopática Juvenil.

María Mesa Ciruelo¹, Sr Raul Alberto García Martín¹, Sra Laura Trujillo Caballero¹, Sra Beatriz Bravo Mancheño¹

¹Hospital Materno Infantil Virgen De Las Nieves, Granada

Objetivo: Describir y analizar los niveles de 25-hidroxi-vitamina D (25(OH)D) en pacientes con Artritis Idiopática Juvenil (AIJ) al momento del diagnóstico.

Metodología: Estudio observacional retrospectivo, descriptivo y analítico. Se incluyeron pacientes con AIJ en seguimiento en la Unidad de Reumatología Pediátrica, diagnosticados entre enero de 2019 y marzo de 2024. La variable principal fue el nivel sérico de 25(OH)D al diagnóstico, previo al inicio de tratamiento, determinado mediante inmunoanálisis quimioluminiscente de micropartículas. Se reclutó un grupo control de individuos sanos para el análisis comparativo y de asociación.

Resultados: En los pacientes con AIJ (n = 38), la media de los niveles séricos de 25(OH)D fue de 25,55 ng/ml (\pm 7,68 DE). Un 73,68% de estos pacientes presentaron niveles considerados suficientes (>20 ng/ml). No se encontraron diferencias significativas en comparación con el grupo control ($p > 0,05$).

Conclusiones: La vitamina D (VD) es esencial para la homeostasis del metabolismo mineral-óseo; sin embargo, sus efectos extraesqueléticos no están completamente definidos. Diversos estudios sugieren una posible asociación entre la deficiencia de VD y enfermedades autoinflamatorias, vinculando su déficit con mecanismos etiopatogénicos, mayor actividad y gravedad de la enfermedad. En la AIJ, se ha observado una relación inversa entre la deficiencia de VD y la gravedad de la enfermedad, y algunos estudios sugieren que su suplementación podría influir positivamente en la respuesta al tratamiento. No obstante, los resultados son contradictorios y la evidencia disponible es limitada.

En este análisis las limitaciones metodológicas y de la herramienta de medición deben ser consideradas al interpretar los resultados. Sería preciso plantear un diseño que permita mejorar la calidad de la evidencia obtenida y mayor tamaño muestral. Sería interesante plantear estudios que evalúen la evolución de la enfermedad en pacientes que reciben tratamiento o profilaxis con VD.



PM-19

Encuesta IMPACT en España: las características del dolor en niños con osteogénesis imperfecta

Marisol Camacho Lovillo¹, Taco van Welzenis², MD PhD Lena Lande Wekre³, Ingunn Westerheim², MD Cathleen Raggio⁴, MD Oliver Semler⁵, Tracy Hart⁶, PhD Inés Pérez Román⁷, PhD Frank Rauch⁸

¹Hospital Universitario Virgen Del Rocío, Sevilla, ²Osteogenesis Imperfecta Federation Europe,, Heffen, Belgium, ³TRS National Resource Center for Rare Disorders, Sunnaas Rehabilitation Hospital, , Norway,

⁴Hospital for Special Surgery, New York, USA, ⁵University of Cologne, Faculty of Medicine and University Hospital Cologne, Department of Paediatrics, Cologne, Germany, ⁶Osteogenesis Imperfecta Foundation, Gaithersburg, Maryland, USA, ⁷Rare disease, market access. Wickenstones Ltd, , , United Kingdom,

⁸Paediatric metabolic bone diseases.McGill University, Montreal, Canada

Dado que las características del dolor en niños españoles con osteogénesis imperfecta (OI) -una enfermedad rara hereditaria del tejido conectivo- no son totalmente conocidas, este estudio analiza características e impacto del dolor en esta población.

MÉTODO:

La encuesta IMPACT fue desarrollada por la Federación Europea de OI, la Fundación OI y un comité internacional de expertos para explorar el impacto clínico, humanístico y económico de la OI. Se realizó online (julio-septiembre 2021) y contó con la participación de adultos (≥ 18 años) y adolescentes (12 -17 años) con OI, cuidadores (con o sin OI) y otros familiares. Este análisis presenta los resultados de los cuidadores que respondieron en nombre de los niños (entre 0 y 17 años) a su cargo. Los datos se analizaron con Microsoft Excel.

RESULTADOS:

En España, 59 cuidadores (20 de ellos con OI) respondieron sobre 65 niños con OI (sexo femenino: 55%; edad media: 9 años). La gravedad de la OI fue leve (55%), moderada (34%) y grave (11%). El tipo I fue el más frecuente (42%), seguido de los tipos III (18%) y IV (6%).

Entre los signos, síntomas o eventos analizados en 46 niños a lo largo de 12 meses, el dolor fue el más prevalente, reportado por el 63%. Las características del dolor fueron descritas en 25 niños, de los cuales el 52% presentaron dolor moderado generalizado a menudo/a veces. El impacto del dolor fue registrado en 42 niños, siendo considerado moderado o grave en aquellos con OI moderada (59%), grave (43%) y leve (17%) y aquellos de tipo IV (67%), III (50%) y I (38%).

CONCLUSIONES:

En la población estudiada, mas de la mitad de los niños con OI experimentó dolor moderado generalizado, con un impacto relevante en sus vidas, variando según la gravedad y tipo de OI.

Westerheim. Orphanet J Rare Dis2024.19:128



PM-20

FISICAIJ, ¿Cuánta actividad física hacen nuestros pacientes?

Alvaro Villarejo Perez¹, Maria Isabel García Ruiz-Santa Quiteria², Carmen García Malagón¹, Ana Capilla Miranda³, Berta Capdevila i Salvans¹, Laura Fernández Silveira¹, Marisol Camacho Lovillo¹

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, ²Centro de Salud Carmona 'Ntra. de Gracia', Sevilla,

³Hospital Universitario La Paz, Madrid

Objetivo: Evaluar el grado de actividad física de pacientes con AIJ en comparación con controles sanos.

Método: estudio transversal con captación de pacientes en consultas externas de reumatología pediátrica de un hospital de tercer nivel, y de controles sanos en un centro de salud del área. Complimentación del Activity Questionnaire for Older Children (PAQ-C) y Adolescents (PAQ-A) para niños entre 8-12 años y 13-18 respectivamente, que mide el nivel de actividad física con una puntuación máxima de 5 puntos sin presentar grados, precisando por lo tanto de un grupo control.

Resultados: Se incluyeron 104 sujetos, 63 pacientes (54% adolescentes) y 41 controles (43,9% adolescentes). La edad mediana en los pacientes fue 13,27 años (10,77-15,77), siendo de estos el 63,5% mujeres. En los controles fue 11,04 (7,3-14,78) siendo el 53,7% mujeres, sin diferencias significativas entre ambos grupos ($p=0,42$ y $p=0,318$, respectivamente).

El subtipo de AIJ más representado fue oligoarticular (60,3%). El 38,1% de pacientes estaba sin tratamiento.

En niños, la puntuación media de los pacientes fue de 3,16 (2,5-3,82) mientras que en los controles fue 3,19 (2,57-3,81), sin diferencias significativas entre ambos grupos ($p=0,902$).

En adolescentes, la puntuación media de los pacientes fue de 2,40 (1,77-3,03), frente a los controles 2,19 (1,48-2,9), sin diferencias entre ambos grupos ($p=0,25$).

No existió correlación entre la puntuación obtenida en los cuestionarios de los pacientes y el índice de actividad JADAS clínico (niños $r=-0,262$ con $p=0,177$; adolescentes $r=-0,268$ con $p=0,132$). No existieron diferencias significativas en la puntuación obtenida en función de si el paciente se encontraba o no con tratamiento (niños $p=0,86$; adolescentes $p=0,33$).

Conclusión: En nuestra muestra, los pacientes con AIJ realizan el mismo grado de actividad física que controles sanos, independientemente del grado de actividad de su enfermedad.



PM-21

Diálogo web. Una nueva herramienta de comunicación con los pacientes y familiares en una consulta de Reumatología Pediátrica.

Almudena Román Pascual¹, Esther Casado Verrier², Alba Pérez², Miriam Melissa Mendoza Chávez², Gema Sabrido³, Kary Quiñones³, Elena Alonso Pérez³, Gonzalo Ares³, María de la Parte Cancho²

¹Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid, ²Hospital Universitario General de Villalba, Madrid,

³Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid

Introducción: En 2021, llevamos a cabo un estudio para conocer las necesidades de los familiares de los pacientes con AIJ seguidos en nuestra consulta. Se obtuvo un alto porcentaje de familias con dificultades para contactar con la unidad en caso necesidad. Por ello, implementamos desde entonces el uso del diálogo web: una herramienta de mensajería instantánea disponible a través de una aplicación del propio hospital. El Diálogo Web (DW) se inicia por parte del Reumatólogo Pediátrico y permanece activo de forma indefinida salvo que él mismo lo cierre. Toda la información generada en el DW queda registrada en la historia clínica del paciente, de forma confidencial y segura. El sistema permite a los usuarios aportar, no solo información escrita, sino también imágenes y vídeos que contribuyan a mejorar la comunicación entre ambas partes.

En la actualidad se mantienen activos 32 diálogos web en nuestra consulta, de los cuáles 28 corresponden a pacientes con AIJ, 3 a pacientes con enfermedad ocular inflamatoria y 1 a paciente con vasculitis.

El 100% de los pacientes han utilizado la herramienta al menos en 1 ocasión, el 75% en 2 o más. Se han enviado fotografías adjuntas en 10 ocasiones. Sólo se realizaron 2 consultas administrativas y en 6 ocasiones el contacto motivó un adelanto de cita.

Conclusión: la comunicación entre el Reumatólogo Pediátrico y las familias de los pacientes ha mejorado con el uso de esta herramienta siendo muy alto el índice de satisfacción de los usuarios.



PM-22

Una enfermedad olvidada

Marta Arellano Subías, Cristina Respaldiza Pulido, Daniel Clemente Garulo, Juan Carlos López Robledillo
¹Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

Niño de 4 años proveniente de Marruecos y con antecedente de TEA presenta clínica de cojera intermitente y dolor en miembros inferiores que le despiertan por la noche desde hace 1 año. En las últimas 3 semanas rechaza la deambulación y ha dejado de acudir al colegio. Afebril, sin síntomas infecciosos o constitucionales. No antecedentes previos de traumatismos. Es valorado por los servicios de Traumatología y Reumatología. A la exploración física no presenta signos inflamatorios articulares. Dolor y limitación a la movilización de ambas caderas. Rechazo de bipedestación y de marcha.

Se realizan las siguientes pruebas complementarias:

- Analítica de sangre
- Radiografía de pelvis, caderas y columna
- Ecografía articular de caderas, rodillas y tobillos
- RM medular

Todas las pruebas previas son normales. Se reevalúa al paciente en consulta. El padre comenta que, en contexto de su TEA, presenta una restricción importante de la alimentación (come nuggets, boquerones y batido de fresa). Es entonces cuando se amplía la analítica con vitaminas y PTH ante la sospecha de escorbuto vs raquitismo, y se solicita radiografía de rodilla. Se objetivan niveles indetectables de vitamina C y la radiografía es compatible con escorbuto.

Se pauta vitamina C y se recomienda trabajar en Atención Temprana y recibir tratamiento por logopeda de la alimentación. Tras dos semanas se queda completamente asintomático.

Con este caso queremos destacar la importancia de hacer una anamnesis adecuada y tener en mente que este tipo de patología sigue presente en nuestro medio, en especial en niños en los que su trastorno de base hace que su alimentación sea muy restrictiva. Nuestra labor no solo reside en reconocer esta enfermedad, sino actuar de manera preventiva intentando mejorar su situación nutricional.



PM-23

Transición en Metabolismo Óseo: ¿hacemos todos lo mismo? Resultados de una encuesta a nivel nacional

Berta Magallares López^{1,9}, Mireia López-Corbeto^{2,9}, Rocío Galindo-Zavala^{3,9}, Rosa Bou Torrent^{4,9}, María Isabel González-Fernández^{5,9}, Concepción Mir-Perelló^{6,9}, Almudena Román Pascual^{7,9}, Soledad Martínez-Regueira^{8,9}, Grupo de trabajo de Osteogénesis Imperfecta y Osteoporosis SERPE Grupo de trabajo de Osteogénesis Imperfecta y Osteoporosis SERPE⁹

¹Hospital De La Santa Creu I Sant Pau, Barcelona, ²Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, ³Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, ⁴Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona, Barcelona, ⁵Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, ⁶Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, ⁷Hospital General de Villalba, Madrid, Madrid, ⁸Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña, ⁹Grupo de trabajo de Osteogénesis Imperfecta y Osteoporosis SERPE, ,

Objetivos: Evaluar la homogeneidad y las diferencias en el estado del proceso de transición en patología metabólica ósea (PMO) a nivel nacional

Método: Se elaboró una encuesta de 17 preguntas que aborda el seguimiento y transición de los pacientes con Osteoporosis Infantil (OPi) primaria, secundaria y Baja Masa Ósea para la edad (BMO), con difusión a socios a través de SERPE, AEP, SEEP, SER y SEIOMM.

Resultados: Obtuvimos 147 respuestas (40% pediatras generales, 21% endocrinólogos pediátricos, 19% reumatólogos pediátricos, 7.5% reumatólogos).

Los pacientes con OPi y BMO eran seguidos mayoritariamente por Reumatólogos Pediatras (51%) y/o Endocrinólogos Pediatras (45%).

En el seguimiento de la PMO, el 55% de los encuestados realizaba densitometría de columna lumbar, sólo un 15% cuerpo entero y hasta un 27% cadera; sin embargo, sólo un 19% solicitaba cadera durante la transición.

Sólo un 10% de los centros encuestados presentaban un protocolo de transición para PMO (figura 1).

El densitómetro era el mismo durante edad pediátrica, transición y periodo adulto en el 45%.

La transferencia se realizó a Reumatología, Endocrinología, Medicina Interna o Atención Primaria en el 47,6%, 11,6%, 5,4% y 6,1% de los casos respectivamente en la OPi primaria; 44,5%, 8,9%, 7,5% y 4,8% respectivamente en la OPi secundaria y en el 30,1%, 10,3%, 5,5% y 13,7% en la BMO.

El 17% de los encuestados estimaban una pérdida de seguimiento del 20-40% de los pacientes durante la transición, otro 15% de un 0-20% y el 55% no sabían/no contestaron.

Conclusiones: Hay una clara heterogeneidad en el manejo de pacientes con PMO durante la etapa de transición y previamente a la misma. Las especialidades encargadas más habituales son Reumatología Pediátrica y Endocrinología Pediátrica. Destaca la elevada pérdida de seguimiento durante la transición. Se necesitan documentos de consenso con la evidencia disponible en este sentido.



PM-24

Artritis post shock tóxico estreptocócico

Sylvia Rodríguez Blanco¹, **Sra Alba Fernández García**, Sra Estefani Carolina Grullón Ureña, Sr Álvaro Pou Blázquez, Sr Manoel Muñiz Fontán, Sra Ana Gloria Andrés Andrés

¹Complejo Asistencial Universitario De León, Leon

-Objetivos: presentamos un caso de artritis postestreptocócica tras síndrome de shock tóxico.

-Método: Revisión de caso clínico.

-Resultados: Niño de 10 años, sin antecedentes relevantes, que acude a Urgencias por fiebre, vómitos y deposiciones líquidas con sangre de corta evolución.

Ante shock compensado, se inicia oxigenoterapia, antibioterapia empírica con cefotaxima, expansiones con SSF/Ringer y perfusión continua de noradrenalina. En analítica destacan 22500 leucocitos con desviación izquierda, elevación de RFA (máximo PCT 275 ng/mL y PCR 313 mg/L), hipertransaminasemia (GOT 190 UI/L y GPT 114 UI/L), fallo renal agudo (creatinina 4.31 mg/dL y urea 88 mg/dL) y coagulopatía (tasa protrombina 49% e INR 1.73).

Ingresa en UCI-Pediátrica donde se intuba y conecta a ventilación mecánica, optimizando soporte vasoactivo. Con sospecha de shock tóxico, se administran inmunoglobulinas y se añade a cobertura antibiótica clindamicina, que finalmente se modifica a penicilina y clindamicina, tras llegada de hemocultivo positivo para *S. pyogenes*. Permanece ingresado un total de 10 días con excelente evolución, siendo dado de alta con amoxicilina oral.

A los 3 días, reacude por dolor, tumefacción e impotencia funcional afebril de codo izquierdo. Se realiza artrocentesis, obteniendo un líquido de características inflamatorias; con PCR múltiple, Gram y cultivo negativos.

Con sospecha de artritis reactiva postestreptocócica, se descarta afectación cardíaca y se inicia profilaxis secundaria con penicilina. Mantiene seguimiento en consultas de Infectología y Reumatología Pediátricas.

-Conclusiones: la artritis reactiva posteestreptocócica, es aquella asociada a infección reciente por Estreptococo del grupo A que no cumple criterios de Jones para fiebre reumática. No existe consenso en cuanto a profilaxis secundaria, dada la menor incidencia de afectación cardíaca. En nuestro caso decidimos iniciarla teniendo en cuenta la gravedad del cuadro inicial.



COMUNICACIONES PÓSTER

POSTERS EXPUESTOS



PO-01

CAR-T en paciente con dermatomiositis MDA-5

Rosa María Alcobendas¹, Antonio Pérez Martínez, Berta González Martínez, Isabel Martínez Romera, Cristina de Manuel, Cristina Verdú Sánchez, Juan José Menendez, **Clara Udaondo Gascon**, Agustín Remesal Camba

¹Hospital La Paz, Madrid

Objetivo: Descripción caso clínico

Método: Revisión historia clínica

Resultado: Niña de 9 años con reciente diagnóstico de Dermatomiositis MDA5 y Síndrome de activación macrofágica (SAM). Fue derivada a nuestro hospital con asistencia en ECMO veno-venosa por enfermedad pulmonar rápidamente progresiva con empeoramiento a pesar de tratamiento inmunosupresor intensivo (tocilumizumab, inmunoglobulinas, ruxolitinib, rituximab, ciclofosfamida, emapalumab, tacrolimus, corticoides y plasmaferesis) para valoración de trasplante pulmonar. Como antecedente de interés presentaba además daño neurológico difícilmente valorable por sedación profunda secundario a infarto en tronco de encéfalo en probable relación con neuroSAM, lo que la descartaba para dicha opción terapéutica en ese momento. A su llegada se inició anakinra, tacrolimus, tofacitinib y micofenolato de mofetilo, aumentando asimismo la dosis de emapalumab. En las semanas posteriores fue presentando de manera progresiva una mejoría llamativa neurológica y respiratoria, lo que permitió la retirada completa del ECMO. Sin embargo, debido a la dificultad de mantener un tratamiento intensivo a largo plazo, así como a los efectos secundarios que comenzó a presentar (fiebre medicamentosa y disgeusia) se vio la necesidad de buscar un tratamiento definitivo. Por este motivo, a finales de abril se realizó la infusión de 1 millón de unidades de CART sin presentar la paciente ningún tipo de complicación postinfusional.

Actualmente se mantiene sin tratamiento inmunosupresor, con negatividad de anticuerpos, KL6 en rango normal, en retirada progresiva de asistencia respiratoria (0.5 litros nocturna a demanda) y con mejoría progresiva de los TAC de control realizados. Como única secuela persiste daño motor en ambas extremidades inferiores que le dificultan la deambulación.

Conclusión: la terapia CAR-T podría ser una alternativa terapéutica en pacientes con patología autoinmune complejos o con mal pronóstico en los que se hayan agotado o no toleren las opciones de tratamiento convencional.



PO-02

Alteraciones analíticas en pacientes con PFAPA: más allá de los reactantes de fase aguda.

Mara Rodríguez Ortiz¹, María Garrido Martín², **Virginia Courel Del Río**¹, Clara Udaondo Gascón³, Sara Murias Loza¹, Rosa María Alcobendas Rueda³, Agustín Remesal Camba³, Estefanía Pardo Campo⁴, Julián Rodríguez Suárez¹

¹AGC de pediatría. HUCA, Oviedo, ²Hospital Santa Bárbara, Soria, ³Servicio de Reumatología pediátrica. HULP, Madrid, ⁴Servicio de Reumatología. HUCA, Oviedo

Objetivos: Describir un grupo de pacientes de dos hospitales terciarios con síndrome de fiebre periódica, estomatitis aftosa, faringitis y adenitis cervical (PFAPA); y analizar diferencias de parámetros analíticos entre brote y periodo asintomático.

Método: Estudio observacional multicéntrico, retrospectivo, descriptivo y analítico, de los parámetros analíticos solicitados en dos momentos del proceso diagnóstico de PFAPA (en brote e intercrisis) y variables clínicas y demográficas. Se incluyeron pacientes con PFAPA entre 1 y 16 años sin coagulopatía previa, desde julio de 2023 a febrero de 2024. Se realizó el análisis estadístico mediante comparación de medias de muestras emparejadas (SPSS statistics).

Resultados (tabla 1): Se identificaron 81 pacientes, 56% mujeres y 44% varones. La edad media al debut fue 35 meses, y al diagnóstico de 56 meses. La duración media de los brotes fue de 4,6 días, con una frecuencia media cada 28,4 días. El análisis para muestras emparejadas mostró diferencias estadísticamente significativas en los parámetros mostrados en la tabla adjunta.

Conclusiones: En este estudio se encuentran características clínicas y demográficas coherentes con la literatura. En cuanto a la comparación de parámetros analíticos en brote e intercrisis, aparte de diferencias ya bien conocidas (aumento de reactantes de fase aguda, leucocitosis y neutrofilia durante los brotes), este estudio muestra tanto una alteración significativa de la coagulación como una disminución de la cifra de plaquetas en brote. Ambas condiciones no se encuentran descritas en la literatura (coagulación) o escasamente reflejadas (cifra de plaquetas). Consideramos necesarios más estudios dirigidos a estudiar estas condiciones en pacientes con autoinflamación en general y con PFAPA en particular.



PO-03

Espectro clínico de pacientes con síndrome de McCune Albright. A propósito de 4 casos.

Anna Pujol Manresa¹, Agueda Prior-Español¹, Melania Martínez-Murillo¹, Judit Font¹, Eva Forcadell¹, Laia Gifre¹

¹Hospital Universitari Germans Trias I Pujol, Barcelona

Introducción: El síndrome de McCune Albright (MAS) es una enfermedad rara (ORPHA: 562) que se caracteriza por presentar afectación ósea (displasia fibrosa poliostótica) junto con afectaciones extraesqueléticas (endocrinopatías de hiperfunción y/o lesiones cutáneas). Se asocia con mutaciones somáticas en el gen GNAS (mosaicismo), y el espectro clínico de los pacientes afectados es variable. Por ello, presentamos las características clínicas de 4 pacientes con MAS atendidos en nuestro centro, así como su evolución y tratamiento.

Métodos: Se recogen las características clínicas (localización de la displasia fibrosa, deformidades, fracturas, cirugías, endocrinopatías, afectación cutánea) y tratamientos recibidos de 4 pacientes con MAS controlados en un Hospital de tercer nivel.

Resultados: 3 son de origen hispano y 1 caucásico. 3 de los pacientes fueron diagnosticados en edad pediátrica (2 de ellos por fractura patológica y 1 por dolor óseo). 1 recibió tratamiento con bifosfonatos en edad infantil; 2 se sometieron a cirugías ortopédicas en edad pediátrica, y 1 en edad adulta. En la tabla adjunta se detallan los huesos afectados, en su mayoría huesos largos y cráneo. 1 paciente presentaba elevación de la fosfatasa alcalina total.

Al revisar la afectación extraesquelética: 3 presentan manchas café-con-leche y 3 endocrinopatía asociada (2 hipertiroidismo, 2 ovario poliquístico y 1 dudosa pubertad precoz).

Todos los pacientes han recibido tratamiento con zoledronato endovenoso (con pautas ajustadas por edad). 1 paciente había recibido pamidronato previamente. En su evolución, 3 han presentado fracturas patológicas incidentales, 1 biopsia ósea para descartar malignización, 1 cirugía ortopédica y 1 presenta marcadas deformidades esqueléticas asociadas.

Conclusiones: En nuestra serie de pacientes con MAS, todos ellos presentan displasia fibrosa poliostótica mayoritariamente diagnosticados en edad pediátrica. Todos presentaban afectación extraesquelética (3 endocrinopatía, 3 cutánea [2 ambas]). El abordaje terapéutico se ha realizado con bisfosfonatos endovenosos, cirugías ortopédicas y tratamiento endocrinológico. 3 pacientes presentaron fracturas patológicas durante su evolución.



PO-04

Muerte en lactante con antecedente materno de AIJ de inicio precoz

Rosa María Alcobendas¹, María Bravo García-Morato, Carmen Cámara Hijo, Marta Feito Rodríguez, Carlos Zozaya Nieto, Esperanza Escribano Palomino, Clara Udaondo Gascon, Agustín Remesal Camba, Blanca Díaz-Delgado Menéndez

¹Hospital La Paz, Madrid

Objetivo: Descripción caso clínico

Método: Revisión historia clínica

Resultado: Neonata prematura de 36 semanas con antecedente de sepsis por *S. Aureus* que ingresó procedente de otro centro en Unidad de cuidados neonatales por fiebre persistente y elevación de reactantes de fase aguda. En exploración física presentaba exantema generalizado micropapular umbilicado que tras estudio microbiológico extenso fue negativo, por lo que fue tratado con corticoide tópico con aceptable mejoría. No obstante, a las 72 horas comenzó de nuevo con fiebre y elevación de reactantes identificándose *Candida albicans* en sangre, por lo que se inició tratamiento antifúngico.

Como antecedentes familiares de interés, la madre había sido diagnosticada de Artritis idiopática juvenil (AIJ) a los 3 meses de edad con inactividad clínica tras el inicio de tratamiento de adalimumab en los últimos años.

Ante la sospecha de cuadro autoinflamatorio-inmunodeficiencia se realizó de manera urgente panel genético identificando a las 48 horas mutación en heterocigosis en el gen NFKBIA.

Las mutaciones en heterocigosis en este gen son causales de una entidad conocida como Displasia ectodérmica anhidrótica con inmunodeficiencia (EDA-ID), cuadro clínico que se caracteriza por ausencia de glándulas sudoríparas, cabello escaso e inmunodeficiencia. De los pocos casos descritos en la literatura, en tres pacientes alguno de los padres había sido diagnosticado de AIJ, descubriéndose tras realizar el estudio genético ser mosaicos en dicho gen.

Lamentablemente, a la semana de conocer el resultado genético (2 meses y medio de vida) y a pesar de la instauración de profilaxis antibiótica y gammaglobulina, la paciente falleció de manera secundaria a sepsis por *Serratia*. El estudio genético confirmó en la madre ser portadora en mosaico de la mutación en dicho gen.

Conclusión: El gen NFKBIA debería ser estudiado en pacientes con AIJ de debut precoz debido a la gravedad del cuadro que potencialmente podrían transmitir a su descendencia.



PO-05

Manejo diagnóstico-terapéutico de la osteomielitis crónica multifocal recurrente (osteítis no bacteriana) en niños: experiencia en centro de tercer nivel

Raquel Gómez Sánchez¹, Martín Bahón Fauro¹, Júlia Ullier Bellmunt¹, Sabina Bona Gazol¹, Elena Aranda Conchello¹, Alicia Hernando Larroy¹, Sheila Miralbés Terraza¹, Marta Medrano San Ildefonso¹, Ignacio Ruiz del Olmo Izuzquiza¹

¹Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Objetivos

La osteomielitis crónica multifocal recurrente (OCMR) es una enfermedad autoinflamatoria poligénica poco frecuente y con gran variabilidad clínica. El objetivo principal del estudio es describir la evolución clínico-analítica y el manejo diagnóstico-terapéutico.

Métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de cohorte de pacientes pediátricos diagnosticados de OCMR en un hospital terciario desde 2010 hasta 2024. Las variables cuantitativas (edad, antropometría o valores de laboratorio) se expresan como media y rango; las cualitativas (localización de la lesión, pruebas de imagen o tratamiento) mediante porcentajes.

Resultados (Tabla 1)

Se incluyen nueve pacientes (7 mujeres), con edad al diagnóstico de 10,7 (4-13) años. Todos los pacientes presentaron dolor óseo, acompañándose de otros síntomas generales en 5 casos. A nivel analítico, el 67% mostraron PCR >0,5 mg/dl y el 78% VSG >20 mm/h. El tiempo medio de demora en el diagnóstico fue de 22,6 meses, observándose una disminución de este en los últimos 4 años (10 meses). Se solicitó radiografía y RM en todos los casos, localizada (5/9) o corporal total (4/9), además de gammagrafía en el 78% y biopsia en el 33%. La localización de lesiones óseas más frecuente fue la tibia (67%), seguida de fémur y peroné. Todos los pacientes recibieron AINEs de inicio, añadiendo bifosfonatos en el 67% de los pacientes con mejoría clínica significativa tras 3-5 ciclos. El 33% recibieron metotrexato, y un caso terapia biológica por mala evolución. En 3/9 se administró antibioterapia de inicio por sospecha de osteomielitis infecciosa.

Conclusiones

El mayor conocimiento de la enfermedad junto con la mayor disponibilidad de pruebas de imagen como la RM corporal permiten un diagnóstico precoz y consecuentemente un inicio temprano del tratamiento, mejorando de forma significativa el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes.



PO-06

“Por dos pulgares de nada”.

Sylvia Rodríguez Blanco¹, Alba Fernández García, Sra Estefani Carolina Grullón Ureña, Sr Manoel Muñiz Fontán, Cristina Rodríguez Fernández, Sra Esperanza Gutiérrez Gutiérrez, Francisco Javier Bachiller Corral, Alina Botenau

¹Complejo Asistencial Universitario De León, Leon

-Objetivos: comunicar nuestra experiencia con el uso de tofacitinib en el tratamiento de fibrodisplasia osificante progresiva (FOP).

-Método: Revisión de caso clínico.

-Resultados: Paciente remitido a los 18 meses a la consulta de Neurología Infantil por hipotonía. Llama la atención hallux valgus bilateral, frente prominente y cuello largo. A los 20 meses, comienzan a notar bultomas en cráneo sin traumatismo previo, y se solicita estudio genético que confirma diagnóstico de FOP (MIM:1351000), es entonces derivado a la consulta de Reumatología Infantil.

Refieren unos 7 episodios de bultomas craneales espontáneos, sin inflamación ni dolor, de 1-2 semanas de duración. También tumefacción pasajera en raíz nasal tras traumatismo. A nivel músculo esquelético destaca hallux valgus bilateral marcado, leve clinodactila 5º dedo de ambas manos, limitación a la flexión máxima de rodilla izquierda, limitación leve en rotaciones máximas de ambas caderas y cuello largo con limitación no dolorosa en rangos máximos de movimientos. En cuanto a bultomas, observamos uno temporal supraauricular izquierdo y dudoso retroauricular derecho.

Recomendamos fisioterapia, prevención de traumatismos y, ante sospecha de brote o traumatismo significativo, corticoterapia oral. Así mismo, remitimos Unidad de Referencia en el Hospital Ramón y Cajal para trabajo en conjunto.

En agosto/23 se publica en "Pediatric Rheumatology" (<https://doi.org/10.1186/s12969-023-00856-1>) una experiencia de tratamiento exitoso con tofacitinib en pacientes con FOP. Reevaluamos la situación, decidiendo iniciar dicha terapia en uso compasivo, a dosis de 2 mg cada 12 horas, previa realización de estudios pertinentes.

- Conclusiones: Actualmente nuestro paciente lleva unos 10 meses recibiendo tofacitinib oral con adecuada tolerancia y adherencia. No hemos observado ningún efecto secundario clínico ni analítico. Tampoco ha presentado nuevos bultomas espontáneos ni tras traumatismos. En la exploración física mantiene limitación no dolorosa en rangos máximos de movilización cervical, con resto de la exploración normal.



PO-07

Fenotipo inusual en una paciente portadora de mosaicismo somático en el gen NLRC4. Implicaciones en futuros diagnósticos diferenciales

Walaa Shoman², Mr Daniel Lorca¹, Anna Mensa-Vilaro¹, Ms. María Carmen Antón¹, Ms Susana Plaza¹, Jordi Yagüe¹, Mr. Iñaki Ortiz de Landazuri¹, Yasmine el Chazli², **Juan Ignacio Aróstegui Gorospe**¹

¹Hospital Clínic, Barcelona, Barcelona, ²Alexandria University Children's Hospital, Alexandria, Egipto

Objetivo

Identificar la causa de la enfermedad de la paciente descrita.

Métodos

Los datos clínicos y analíticos se extrajeron de la historia clínica. Los estudios genéticos se realizaron mediante next-generation sequencing (NGS). Se comentarán estudios en marcha.

Resultados

La paciente es una niña de 6 años, hija de una pareja egipcia no consanguínea, sin antecedentes de enfermedad autoinflamatoria (EA) o inmunodeficiencia primaria. A los 6 meses presenta episodios inflamatorios agudos, recurrentes, prolongados (7-10 días) con fiebre, importante irritabilidad, exantema cutáneo ocasional, leucocitosis, trombocitosis, aumento de reactantes de fase aguda, y retraso de ganancia de peso y estatura. Durante su primer año de vida precisó seis hospitalizaciones por sospecha de meningitis, sin resultados microbiológicos positivos. Posteriormente presentó artritis recurrente bilateral en rodillas. El tratamiento con colchicina demostró eficacia muy limitada. Ante un posible diagnóstico de síndrome CINCA-NOMID, se trató con anakinra (2 mg/kg/día), con buena respuesta clínica, pero moderada respuesta analítica.

Se realizó un estudio genético mediante NGS. El análisis de variantes germinales detectó la variante de significado incierto p.Ala744Ser en el gen MEFV, en heterocigosis. En el análisis de variantes somáticas se detectó la variante p.His443Gln en el gen NLRC4, con una frecuencia del 9,3%. Esta variante no fue detectada en sus padres (de novo), no ha sido registrada en bases de datos, y se ha publicado en una paciente con una EA de debut tardío. Su clasificación es “variante probablemente patogénica”.

Conclusiones

Describimos un inusual fenotipo CINCA-NOMID-like en una paciente con mosaicismo en el gen NLRC4, con respuesta disociada clínico-analítica a anakinra. Se pretende discutir esta nueva forma clínica de la EA asociada al gen NLRC4, para que sirva de utilidad a potenciales futuros pacientes.

Financiación

Beca PID2021-125106OB-C31 del Ministerio de Ciencia e Innovación, co-financiado por la Agencia Estatal de Investigación / European Regional Development Fund.



PO-08

Lipodistrofia/interferonopatía en paciente con anomalía cromosómica

Amelia Muñoz Calonge¹, Maria Concepción Mir Perello¹, Jan Ramakers¹, Fernando Santos¹

¹Hospital Son Espases, Palma De Mallorca

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de CANDLE es una interferonopatía infrecuente (alrededor de 50 casos en la literatura) que cursa con episodios de fiebre recurrente, autoinflamación generalizada y lipodistrofia sin tendencia a la resolución.

El diagnóstico se sugiere según la clínica con una confirmación diagnóstica genética.

CASO CLÍNICO:

Niño 2 años, portador de anomalía cromosómica compleja (trisomía 10p15.3 y monosomía 11q25), ingresa por fiebre de larga evolución. Ingresos previos por episodios febriles, desnutrición severa (portador de gastrostomía) y anemia ferropénica, con despistaje infeccioso, neoplásico e inmunológico normal.

A nivel analítico presenta anemia, leucocitosis, trombocitosis y elevación importante de PCR y VSG. En exploración destaca hepatoesplenomegalia y aparición de lesiones eritemato-violáceas nodosas a nivel de ambos miembros inferiores con evolución a lipodistrofia en tobillos, muslos y zona glútea. Ecografía cutánea muestra hallazgos compatibles con proceso inflamatorio cutáneo -muscular y el estudio histológico objetiva paniculitis lobulillar.

Ante alta sospecha de enfermedad autoinflamatoria fenotipo CANDLE se amplía el estudio mediante del secuenciación de un panel de enfermedades inflamatorias, sin identificar una variante causal adicional. Se inicia corticoterapia descendente y metotrexato subcutáneo. Presenta mejoría drástica, con desaparición de los episodios febriles y de la astenia, estancamiento de la lipodistrofia y normalización de parámetros analíticos.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

La limitada incidencia y amplia variabilidad en la clínica de las enfermedades autoinflamatorias conlleva una importante demora en su diagnóstico.

Publicaciones previas sugieren que la duplicación en los genes PRKCQ, IL2RA e ILI5RA (como el caso de nuestro paciente) puede provocar un desequilibrio en la respuesta inmunitaria. Al tratarse de un paciente con anomalías cromosómicas grandes que afectan múltiples genes, no ha sido posible confirmar una variante patogénica directamente implicada en las manifestaciones clínicas.

Aunque la confirmación genética no sea posible, no debe interferir ni retrasar el tratamiento, es la sospecha clínica el factor fundamental para su instauración.



PO-09

Síndrome de la oreja roja: una entidad que conocer

Almudena Román Pascual¹, Lucía Marcela Figueroa Ospina², Roi Piñeiro Pérez², Miguel Angel Carro Rodríguez², Esther Casado², Alba Pérez Pérez², María de la Parte Cancho²

¹Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid, ²Hospital Universitario General de Villalba, Madrid

El síndrome de la oreja roja fue descrito por Lance en 1994. Desde su descripción se han comunicado aproximadamente 100 casos en la literatura científica. Este síndrome se caracteriza por episodios recurrentes, uni o bilaterales, de eritema del pabellón auricular acompañado de sensación urente, dolor o aumento de temperatura local, de minutos u horas de duración. La etiología es aún desconocida y el tratamiento sintomático.

Caso clínico

Varón de 5 años remitido a la Consulta de Reumatología Pediátrica desde Alergología. No destacaban antecedentes personales ni familiares de interés. A la anamnesis, la familia refería clínica desde el primer año de vida, consistente en episodios de tumefacción, eritema y dolor del pabellón auricular izquierdo. No habían identificado desencadenantes. No síntomas prodrómicos o acompañantes. No afectación de la oreja contralateral u otras estructuras cartilaginosas. Resolución espontánea en horas. Presentaba historia de reacciones locales exageradas a picaduras de insectos. Aportaban fotografías compatibles con condritis del pabellón

auricular izquierdo. Exploración física anodina. Pruebas

complementarias: Analítica con ANA y anticentrómero positivo. IgE total y triptasa normales. Radiografía de tórax y ECO cardio normales. Interconsulta a Oftalmología: sin patología ocular. Evolución: seguimiento de 2 años y medio sin aparición de otros síntomas asociados. Los episodios tienen menor duración y no precisan tratamiento.

Discusión

El síndrome de la oreja roja ha sido descrito con detalle en población pediátrica en al menos 20 pacientes. Se describen casos asociados a neuralgia del trigémino, neuralgia del glosofaríngeo, disfunción de la articulación temporo mandibular, síndrome talámico o cefaleas primarias. En otros casos, como el nuestro, no se identifican causas ni desencadenantes. El tratamiento puede resultar frustrante tanto para el médico como para el paciente y su familia. Por ello es fundamental evitar la realización de pruebas complementarias innecesarias y reducir la ansiedad que induce el diagnóstico en ausencia de patologías asociadas.



PO-10

Síndrome de nefritis túbulo-intersticial con uveítis (TINU): a propósito de un caso

Almudena Román Pascual¹, Laura Fraile García², Pablo Bello Gutierrez², Esther Carreño Salas²

¹Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid, ²Hospital Universitario Rey Juan Carlos,

INTRODUCCIÓN

El síndrome de nefritis túbulo-intersticial con uveítis constituye una patología rara, aproximadamente con unos 592 casos reportados en la literatura desde su descripción por Dobrin et al. en 1975. Afecta fundamentalmente a adolescentes de sexo femenino.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una paciente de 13 años, sin antecedentes personales de interés, diagnosticada en Oftalmología de urgencia de una UAA (hiperemia conjuntival, fotofobia, dolor). Al interrogatorio relataba astenia e hiporexia de 2 meses de evolución. En los estudios complementarios se objetivó: Insuficiencia renal (Cr 2.60 mg/dL, Urea 60 mg/dL, FGe Schwartz 2009 26 mL/min/1.73m²), anemia de trastornos crónicos (Hb 8.4 g/dL), VSG 110 mm/h, HiperIgG 1608 mg/dL y beta2 microglobulina orina 34.8 mg/L. Estudios de autoinmunidad y microbiología negativos. Se realizó biopsia renal: preservación de glomérulos, infiltrado linfoplasmocitario con eosinófilos y tubulitis. Recibió inicialmente tratamiento con prednisona (mg/Kg), ferroterapia, gastroprotección y prevención de osteoporosis corticoidea. A nivel ocular recibió tratamiento con ciclopéjico y corticoide tópico. A nivel renal se objetivó una mejoría progresiva hasta normalización de niveles de Cr y urea, pero a nivel ofatlmológico no se controló la inflamación por lo que se inició tratamiento con metotrexato y adalimumab.

CONCLUSIÓN:

La sintomatología inespecífica inicial y la asincronía de la afectación renal y ocular hace que probablemente

la entidad esté infradiagnosticada.

La atención multidisciplinaria (oftalmólogos, nefrólogos y reumatólogos) es fundamental para asegurar un diagnóstico precoz.

La evolución de la función renal suele ser favorable en Pediatría, a diferencia de la afectación ocular, siendo frecuentes las recaídas y la tendencia a la cronificación.



PO-11

Preesclerodermia: ¿de verdad sólo queda esperar?

Sylvia Rodríguez Blanco¹, Jaime De Inocencio Arocena, Sr Manoel Muñiz Fontán, Sra Alba Fernández García, Sra Clara Moriano Morales, Sra Miriam Retuerto Guerrero

¹Complejo Asistencial Universitario De León, León

-Descripción breve del caso clínico:

Niña de 7 años con cambio de coloración de los dedos de las manos tras exposición al frío (palidez y cianosis). En los antecedentes destaca padre con esofagitis eosinofílica. Es muy deportista, pero mala comedora habitual, por lo demás asintomática.

En la exploración física el estado general es excelente con discreta cutis marmorata acra, pies fríos ligeramente acrocianóticos y eritema en dorso de manos con relleno capilar entecido. La piel es suave y pellizcable, no microstomía ni alteraciones en expresividad facial.

Tiene hemograma, RFA, bioquímica, inmunoglobulinas, complemento y uroanálisis sin alteraciones. En la autoinmunidad destacan ANAs positivos (1/1280 homogéneo moteado) y Ac antiScl-70. Capilaroscopia con patrón de esclerodermia precoz (densidad capilar conservada con hemorragias, dilataciones y megacapilares). El estudio de extensión no muestra afectación orgánica.

Dada la combinación de fenómeno de Raynaud, autoinmunidad positiva y patrón de capilaroscopia, se realiza seguimiento conjunto con centro de referencia, consensuando iniciar ácido acetilsalicílico en monoterapia.

Actualmente sigue bien, pero el Raynaud se ha vuelto más persistente y doloroso en manos, y lo empieza a tener en pies. También creen que tarda cada vez más en comer y que le cuesta morder alimentos grandes. Además, en una primera pletismografía, se observa un patrón levemente restrictivo con aumento de DLCO, pero con una TACAR relativamente reciente normal, manteniéndose estable la capilaroscopia.

-Discusión y/o transcendencia clínica:

La preesclerodermia es una entidad que asocia fenómeno de Raynaud con autoinmunidad positiva (ANAs y/o anticuerpos específicos: anti-topoisomerasa I / anti-Scl-70) y alteraciones capilaroscópicas características, en ausencia de fibrosis cutánea o alteración orgánica. Tiene un alto valor predictivo positivo para el desarrollo de esclerosis sistémica.

Dada su baja frecuencia en pediatría y potencial gravedad, consideramos que su discusión puede facilitar la actualización de conocimientos sobre su diagnóstico y posibilidades terapéuticas.



PO-12

Poliarteritis nodosa cutánea en brotes y con marcada limitación funcional

Enrique González Carrera¹, Sara Baruque Rodríguez¹, Sara Bueno Pardo¹, Anahy María Brandy García², María Edilia García Fernández², Sara Murias Loza³, Estefanía Pardo Campo⁴, Carlos Pérez Méndez¹, Javier González García¹

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, ²Servicio de Reumatología, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, ³Área Gestión Clínica Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, ⁴Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo

Descripción caso clínico

Niña de 8 años de origen senegalés, sana, que ingresa por artralgias y nódulos subcutáneos dolorosos en varias localizaciones desde hace 24 horas. No artritis. VSG 45 mm, PCR 31.4 mg/L, test de estreptococo positivo. Aunque la sospecha inicial es de eritema nodoso, se realiza biopsia cutánea (por la distribución atípica) que confirma el diagnóstico. Resto de estudios complementarios normales. Se inicia tratamiento con penicilina y corticoide oral, quedando asintomática durante un mes. Posteriormente, reinicia artromialgias que impiden deambulacion. En la RM, patrón muscular multifocal y parcheado “edema like”, sin otros datos de afectación muscular (EMG y enzimas musculares normales, biopsia muscular inespecífica). ANA y ANCA negativos y anticuerpos miositis PM-ScL-100 +. El estudio genético muestra una variante tipo SNV en heterocigosis en el gen AP1S3. En este contexto, se inicia tratamiento con metotrexato (MTX) subcutáneo y de nuevo corticoide oral, con resolución de la clínica a las dos semanas, quedando asintomática durante un año, con analítica e imagen de control normales. Tras ese periodo, coincidiendo con nueva faringoamigdalitis estreptocócica, reaparecen nódulos subcutáneos, fiebre y artralgias intensas con marcada limitación funcional (confirmada poliartritis por ecografía en este episodio). VSG 120 mm, PCR 250 mg/L. Se cambia el MTX a micofenolato de mofetilo y, tras realizar pruebas complementarias, se añade metilprednisolona iv. Biopsia cutánea compatible con panarteritis nodosa (PAN). RM total (de nuevo lesiones parcheadas multifocales), angioTC abdominal, angioRM cerebral y doppler de troncos supraaórticos normales. Por persistencia de la clínica se añade adalimumab sc, con lo que mejora, permaneciendo actualmente asintomática.

Discusión/trascendencia clínica

Presentamos un caso de PAN cutánea con afectación muscular clínica y radiológica (sin otros datos analíticos, EMG ni biopsia) y evolución tórpida (dos episodios en un año, permaneciendo asintomática y con normalización analítica y de imagen entre ellos), que precisó tratamiento con adalimumab.



PO-13

El reto diagnóstico de la debilidad muscular: una carrera de fondo.

Celia Baeza Céspedes¹, Julio García Feito², Mercedes Ibáñez Alcalde¹, Alejandro Vicente Uceda¹, Belén Jiménez Velasco¹, Evelyn Annemarie Huber¹

¹Hospital Materno Infantil Torrecárdenas (Almería), Almería, ²Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería

Objetivos

Remarcar la importancia del diagnóstico de sospecha en enfermedades reumatológicas, para su diagnóstico y tratamiento precoz.

Método

Revisión de documentación clínica de paciente afecta de dermatomiositis juvenil (DMJ).

Resultados

Niña de 2 años con cuadro de eritema malar y lesiones sugestivas de pápulas de Gottron de 10 días, rechazo de la marcha por debilidad proximal los últimos días y edema de miembros inferiores ascendente con ganancia ponderal evidente, afebril. Ante clínica sugestiva de DMJ se comienza estudio destacando elevación de enzimas musculares, con resto de pruebas dentro de la normalidad (hemograma, bioquímica, serologías, hemocultivo, ecografía abdominal, ecocardiografía), a la espera de resultados de autoinmunidad. Se comienza de manera precoz con corticoterapia (1,5mg/kg), requiriendo administración de inmunoglobulina intravenosa tras 7 días por escasa mejoría (posteriormente 3 dosis más, mensuales). Los ANA y anticuerpos anti NXP2 fueron positivos. Ante evolución tórpida se completa estudio: neurometabólico, incluyendo estudio genético, descartando otras patologías; Resonancia magnética muscular, con pseudoedema y cambios secundarios a miopatía inflamatoria en muslos y bíceps izquierdo; biopsias cutánea y muscular con resultados compatibles con DMJ, a destacar fenómenos de necrosis muscular, microinfartos fasciculares y signos de microangiopatía con depósito del complemento (asociadas a anticuerpos NPX-2). Actualmente se encuentra en tratamiento con metotrexate semanal y ácido fólico, en pauta descendente corticoidea, con respuesta favorable.

Conclusiones

- La DMJ es una patología poco prevalente, siendo fundamental el diagnóstico de sospecha para la orientación diagnóstica y terapéutica.
- El edema subcutáneo es una presentación clínica poco común, dándose en fase aguda muy inflamatoria, cuya repercusión en el pronóstico no está todavía establecida.
- Ante sospecha de DMJ refractaria a tratamiento intensivo inmunosupresor, es necesario descartar otros procesos, especialmente neurometabólicos; así como la realización de biopsia muscular (prueba actualmente excepcional en DMJ).
- El tratamiento precoz es fundamental para evitar complicaciones y mejorar el pronóstico clínico.



PO-14

Tormenta de citoquinas: a propósito de nuestros casos veraniegos

Amelia Muñoz Calonge¹, Maria Concepción Mir Perello¹, Jan Ramakers¹

¹Hospital Son Espases Servicio de Pediatría, Palma De Mallorca

Presentamos dos niñas que ingresaron a la vez en Cuidados Intensivos (UCI) este verano:

Caso 1. Niña de 7 años en estudio por fiebre de origen desconocido. Al inicio exantema macular evanescente, dolor abdominal, serología positiva de Mycoplasma pneumoniae (IgM+, IgG+) y de SARS-COV2 (IgG+ y PCR faríngea+). Exploración sin hallazgos salvo esplenomegalia marcada. En la analítica destaca anemia normocítica, elevación de reactantes de fase aguda (RFA), transaminasas, LDH y ferritina (hasta 9989 ng/ml). Despistaje infeccioso, inmunológico y morfológico sin hallazgos salvo anticuerpos antinucleares positivos ANA (1/160).

Caso 2. Niña de 3 años. Ingreso directo en UCI por pericarditis aguda moderada con afectación hemodinámica, en contexto de fiebre de 10 días, exantema y artralgias. Serologías: Mycoplasma (IgM+, IgG +), VEB (IgM+, IgG +) y SARS-COV2 (IgG+, IgM-). En analítica sanguínea leucocitosis, RFA elevados y ferritina de 40.640 ng/ml. Autoinmunidad negativa salvo ANA 1/320.

Ninguna de las dos pacientes cumple inicialmente criterios de hemofagocítico por lo que en paciente 1 se mantiene actitud expectante y en paciente 2 se administra inmunoglobulinas y corticoides a dosis bajas en contexto de la pericarditis. Deterioro clínico súbito con shock de ambas que precisa ingreso en UCI, compatible con hemofagocítico. Analíticas con pancitopenia progresiva, descenso de fibrinógeno, hipertrigliceridemia e hiperferritinemia y en el caso 1 asocia hepatomegalia y exantema asalmonado. Se realiza aspirado de médula ósea que descarta proceso infeccioso y tumoral y se inicia corticoides a dosis plenas y anakinra con respuesta adecuada permitiendo su retirada.

Caso 3. Lo que pudo haber sido y no fue.

COMENTARIOS

Destacamos la importancia de la ferritina como red flag en el diagnóstico precoz de tormenta de citoquinas. El hecho de no cumplir criterios de hemofagocítico vs activación macrofágica (SAM) vs síndrome Inflamatorio Pediátrico Multisistémico (PIMS) puede provocar retraso del tratamiento específico y desencadenar el cuadro florido.



PO-15

Miositis aguda focal en paciente con enfermedad de Behçet

Alvaro Villarejo Perez¹, Borja Croche Santander¹, Ana Capilla Miranda², Carmen García Malagón¹, Berta Capdevila I Salvans¹, Maria Isabel García Ruiz-Santa Quiteria³, Laura Fernández Silveira¹, Marisol Camacho Lovillo¹

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, ²Hospital Universitario La Paz, Madrid, ³Centro de Salud de Carmona 'Ntra. de Gracia', Carmona

Descripción del caso: Niño de 7 años con antecedentes personales de episodios recurrentes de hipertensión intracraneal (cefalea y vómitos) secundarios a trombosis de senos venosos que motivan inicio de enoxaparina subcutánea terapéutica y colocación de válvula derivación ventrículo-peritoneal para su control. No antecedentes familiares de interés. Se ingresa posteriormente hasta en 3 ocasiones por episodios de fiebre alta y elevación de PCR y VSG sin aislamientos microbiológicos. Historia previa de aftas orales recurrentes desde hace 3 años. No aftosis genital. No afectación ocular salvo papiledema bilateral atribuido a hipertensión intracraneal.

Ingresa por tumoración eritematosa y caliente en región externa de pierna derecha. Se inicia tratamiento antibiótico empírico con amoxicilina-clavulánico intravenoso. Despistaje infeccioso ampliado negativo. En la analítica presenta anemia normocítica con trombocitosis, PCR de 183 mg/l, VSG de 118 mm/h e hipergammaglobulinemia. En la ecografía-doppler se evidencia afectación difusa del músculo peroneo largo sugestivo de miositis aguda focal. La anatomía patológica mostró miositis aguda necrotizante sin vasculitis. Autoinmunidad y exoma de disregulación inmune negativo. HLAB51 positivo. Eco-doppler de otros territorios vasculares sin afectación. PET-TAC con captación en región de biopsia previa.

Se diagnostica de enfermedad de Behçet e inicia tratamiento con corticosteroides en pauta descendente y azatioprina con mejoría de la lesión. Durante el descenso de corticoides presenta un nuevo episodio de cefalea y aftas orales por lo que se inicia tratamiento con adalimumab cada 2 semanas. Tras 6 meses de tratamiento con adalimumab y azatioprina el paciente se mantiene estable clínica y analíticamente con RMN cerebral con resolución de la trombosis de senos venosos.

Trascendencia clínica y conclusión: Aunque sea raro, la enfermedad de Behçet puede presentarse con miositis aguda focal. La sospecha diagnóstica e inicio de tratamiento precoz es importante para mejorar el pronóstico sobre todo en pacientes varones y con afectación del SNC.



PO-16

Lo que esconde el ojo rojo

Olivia Jose Cobos Torres¹, Daniel Clemente Garulo, Isabel Valls Ferrán, Cristina Aparicio López, Carmen De Lucas Collantes, Daniel Azorín Cuadrillero, Juan Carlos López Robledillo

¹Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: El síndrome TINU es una entidad infrecuente y de causa desconocida que cursa con uveítis anterior y nefritis tubulointersticial aguda.

CASO CLÍNICO: Adolescente de 12 años que acude a Urgencias por hiperemia conjuntival derecha de 48 horas de evolución, asociando secreción ocular y dolor con la luz directa.

Exploración física:

- Importante hiperemia conjuntival derecha con edema.
- Biomicroscopía: ojo derecho con hiperemia conjuntival y limbar moderada. No precipitados queráticos. Tyndal 4+. Ojo izquierdo sin hiperemia ni precipitados queráticos. Córnea transparente Tyndal 4+.

Pruebas complementarias:

- Analítica sanguínea: Hb 10,8 g/dl. Plaquetas 443000/microL. VSG 58 mm. Ferritina 240 ng/ml. Urea 44,3 mg/dL, Creatinina 1,15 mg/dL. PCR 5 mg/dL. HLAB27 negativo. Mantoux negativo. Serologías: CMV IgG positivo, IgM negativo, VHS 1 y 2 y toxoplasma negativos. TSH normal.

- Analítica orina: Glucosa en orina 327 mg/dl, proteínas en orina 142 mg/dL, cociente prot/creatinina 1,47 mg/mg creatinina. Microalbuminuria 16 mg/dl (<2), cociente microalbúmina 172,04 mg/g creatinina.

- Biopsia renal: hallazgos compatibles con nefritis tubulointersticial.

Diagnóstico: síndrome TINU (nefritis tubulointersticial con uveítis)

Evolución: se inicia tratamiento con corticoides tópicos y, ante la persistencia de uveítis y nefropatía, se inicia tratamiento con prednisona oral a 1 mg/kg. Por nuevos episodios de uveítis, precisó asociar metotrexato y adalimumab para el control de la actividad inflamatoria ocular. Desde el inicio de adalimumab no vuelve a presentar uveítis, signos de tubulopatía o datos de actividad inflamatoria en analíticas de control.

CONCLUSIÓN

Se debe descartar una posible enfermedad sistémica en todos los niños con uveítis. En el 70-80% de los casos se trata de una uveítis idiopática o asociada a artritis idiopática juvenil, pero hay otras causas, como el síndrome TINU que presentamos. Es importante disponer, al menos, de una analítica de sangre, una analítica de orina y mantoux/Quantiferon para poder hacer un diagnóstico y un tratamiento adecuado.



PO-17

Efecto de la suplementación del déficit de hierro y vitamina d en niños con dolor óseo o artralgi

Amelia Muñoz Calonge¹, Maria Concepción Mir Perello¹, Jan Ramakers¹, Marcos Marvá Ruiz²

¹Hospital Son Espases, Palma De Mallorca, ²Universidad Alcalá, Madrid

Es frecuente la detección de ferropenia y de déficit de vitamina D en los niños que consultan por dolores óseos y articulares. El propósito de este estudio fue determinar si las artralgi y dolores óseos en población infantil se asociaban al déficit de hierro y/o déficit de vitamina D y evaluar la respuesta clínica de la suplementación de dichos metabolitos.

MÉTODOS:

Estudio prospectivo, observacional, de tipo casos y controles seguido de estudio de intervención abierto, entre enero 2019 y septiembre 2021.

Participaron 89 niños (47 pacientes y 42 controles). Se analizaron niveles plasmáticos de 25-hidroxivitamina D, hierro y ferritina. Aquellos que presentaron niveles descendidos de vitamina D recibieron suplementos (1000-2000 UI/día) durante 8 semanas y aquellos con niveles descendidos de ferritina o hierro recibieron entre 4-5 mg/kg/día de hierro durante 12 semanas. Se realizó un segundo control analítico y se valoró la sintomatología osteoarticular tras la intervención.

RESULTADOS:

Previo al tratamiento, los niveles en sangre de 25-hidroxivitamina D fueron inferiores en pacientes con dolor osteoarticular que en el grupo control [24.96 (\pm 5.9) vs. 32.00 (\pm 11.2) respectivamente ($p=0.008$)] con diferencias estadísticamente significativas. Todos los pacientes con déficit de vitamina D mejoraron tras la suplementación, quedando los niveles equitativos con los del grupo control [(33.2 (\pm 6.1) vs. 32.00 (\pm 11.2) respectivamente ($p=0.644$)].

No se objetivó asociación entre el déficit de hierro ni de ferritina con el dolor osteoarticular [$p=0.054$ y $p=0.555$ respectivamente].

CONCLUSIONES:

El dolor osteoarticular es una de las consultas más frecuentes en pediatría y supone una limitación importante para las familias.

Nuestro estudio revela asociación del dolor osteoarticular con el déficit de vitamina D y la drástica mejoría de los pacientes tras el tratamiento. Por ello, la determinación analítica y la suplementación de vitamina D en estos pacientes resulta una medida costo-efectiva y poco invasiva a ofrecer en la consulta pediátrica.



PO-18

Púrpura de Schönlein-Henoch refractaria al tratamiento habitual.

María Mesa Ciruelo¹, Laura Trujillo Caballero¹, Raul Alberto García Martín¹, Sra Beatriz Bravo Mancheño¹

¹Hospital Materno Infantil Virgen De Las Nieves, Granada

Descripción del caso clínico (gráfico): Varón de 5 años, previamente sano, ingresado por dolor abdominal persistente a pesar del tratamiento analgésico, vómitos, deposiciones diarreicas y lesiones purpúricas en las piernas. Con juicio clínico de púrpura de Schönlein-Henoch (PSH), se inicia tratamiento con corticoterapia intravenosa (IV) a 2 mg/kg/día y analgesia IV. El paciente es dado de alta con pauta descendente de corticoterapia y reposo.

Sin embargo, 48 horas después, reingresa por empeoramiento del dolor y la aparición de un hematoma testicular. La ecografía revela engrosamiento difuso de las paredes del íleon distal y orquiepididimitis derecha. Se administra metilprednisolona en bolos de 20 mg/kg/día durante tres días. A las 24 horas del último bolo, el paciente presenta nueva crisis de dolor abdominal, incremento de las lesiones purpúricas y periartrosis en los tobillos. La ecografía muestra inflamación significativa en las asas yeyunales, con hemorragia intramural y cambios inflamatorios en la grasa mesentérica adyacente.

Se inicia tratamiento nutricional enteral y corticoterapia oral a 1 mg/kg. El paciente mejora y es dado de alta con nueva pauta descendente de corticoterapia. No obstante, reingresa a los 5 días por empeoramiento dolor abdominal, recibiendo inmunoglobulinas a 1 g/kg/día durante 2 días.

Tras alta, persiste aparición de lesiones purpúricas, dolor abdominal intermitente y periartrosis en manos y pies, complicando la retirada de la corticoterapia y causando facies redondeada y aumento de vello. Se inicia tratamiento con azatioprina, que permite finalmente retirada de corticoterapia. Posteriormente, el paciente desarrolla amigdalitis estreptocócica con un leve brote de púrpura y hematuria transitoria. Posteriormente control de síntomas.

Discusión: La PSH es la vasculitis más común en pediatría, generalmente benigna y autolimitada. Los corticoides y las inmunoglobulinas han demostrado ser efectivas, especialmente para la clínica abdominal. En casos refractarios, como éste, se han observado buenos resultados con micofenolato de mofetilo o azatioprina.



PO-19

Dermatomiositis juvenil: ¿siempre lesiones cutáneas?

Cristina Alonso Fernández-Martos¹, Clara Udaondo Gascón, Laura Casado Zamarro, Anna Galindo Cortes, Carmen Macipe Sarasa, Rosa Alcobendas Rueda, Agustín Remesal Camba

¹Hospital Universitario La Paz, Madrid

OBJETIVOS

La dermatomiositis juvenil (DMJ), afecta a 3 de cada millón de pacientes pediátricos, siendo la miopatía inflamatoria idiopática más frecuente. Para su diagnóstico requiere la presencia de lesiones cutáneas, en casi tres de cada cuatro pacientes se detecta algún autoanticuerpo y se suele encontrar un infiltrado inflamatorio en la biopsia muscular. Sin embargo, se describe un caso en el que apenas se encontraron manifestaciones cutáneas y en el que los hallazgos de la biopsia no eran típicos.

MÉTODOS

Revisión de historia clínica

RESULTADOS

Se analiza el caso de una paciente de 11 años que ingresa por debilidad proximal de extremidades, astenia y mialgias sin otras manifestaciones. La analítica sanguínea mostraba una elevación de CPK, transaminasas y ferritina; trombopenia y linfopenias leves. El análisis de autoanticuerpos (anti-Jo1, Pl-7, Pl-12, EJ, SRP, Mi2, MDA-5, Tif1-gamma, Pm-Scl, Ro52, ds.DNA, ENA, Ro, La, Sm, SCL 70, PM/SCL, C. Parietales, LKM, ML, Mitocondria) fueron negativos (excepto ANA+ a títulos bajos). La RMN mostraba captación extensa de cinturas escapulares y la capilaroscopia mostraba un patrón esclerodermiforme. En las biopsias musculares se observaron cambios miopáticos inespecíficos. Fue valorada por cardiología, neurología y oftalmología quienes descartaron afectación.

Fue tratada con bolos de metilprednisolona y gammaglobulinas con mejoría de sintomatología y analítica manteniéndose con corticoterapia oral al alta.

Presentó un segundo brote con mínimo eritema palpebral como única afectación cutánea. Tras repetirse parte de las pruebas, el anti-NXP2 fue positivo a título de 88/100 U.A. Fue tratada con corticoides, gammaglobulinas y micofenolato, con respuesta excelente.

CONCLUSIONES

Existen algunos casos de DMJ en los que no se encuentra afectación cutánea inicialmente, complicando el diagnóstico. Tanto los anticuerpos específicos de miositis como la capilaroscopia, pueden apoyar el diagnóstico. En este caso, la alta sospecha y la ausencia de diagnóstico alternativo hizo que se iniciara tratamiento, siendo la respuesta muy favorable.



PO-20

Características clínicas en pacientes con artritis idiopática juvenil en consultas de transición. Datos del registro JUVENSER.

Juan José Bethencourt Baute¹, Andrea M. Zacarias Crovato², Mireia López Corbeto³, Lourdes Villalobos Sánchez⁴, Marta Medrano San Idefonso⁵, Carmen López Martín⁶, Eugenia Enríquez Merayo⁷, Piar Bernabeu González⁸, Olaia Fernández Berrizbeitia⁹

¹Hospital Universitario De Canarias, Santa Cruz De Tenerife, ²Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, ³Hospital Universitario Vall D'Hebron, Barcelona, ⁴Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, ⁵Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, ⁶Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, ⁷Hospital Universitario 12 de octubre, Madrid, ⁸Hospital Universitario de Alicante, Alicante, ⁹Hospital Universitario de Basurto, Bilbao

OBJETIVOS. La artritis idiopática juvenil (AIJ) es la enfermedad reumática crónica más frecuente en pediatría. El manejo de los pacientes adultos jóvenes diagnosticados de AIJ no se encuentra todavía bien definido. La limitada información disponible en estos pacientes durante la edad adulta joven puede resultar de interés para establecer las bases que permitan explicar el desarrollo de complicaciones y otros problemas asociados a los pacientes que sufren estas patologías. El objetivo consisten en evaluar las características sociodemográficas y clínicas de pacientes diagnosticados con AIJ durante su etapa de transición a la consulta de adultos en España.

MÉTODOS. Estudio longitudinal, prospectivo y multicéntrico en el que se incluyó la visita basal en el registro JUVENSER, correspondiente a la transición desde las unidades de reumatología pediátrica a la consulta de adultos.

Se describen las variables sociodemográficas y clínicas. Para este análisis se estimaron frecuencias, medias y medianas, con sus respectivas medidas de dispersión.

RESULTADOS. Se han incluido 565 pacientes. La tabla 1 muestra la descripción de los pacientes y las principales variables clínicas, siendo un 64,6% mujeres (n=365). La mediana de edad al diagnóstico fue de 9,5 [3,9-13,6] años y la mediana de edad a la entrada del registro fue de 19,7 [18-21,7] años. La forma de AIJ más frecuente fue la oligoarticular persistente (196 pacientes, 34,7%) seguida de la artritis relacionada con entesitis (108 pacientes, 19,1%). Previamente a la entrada en el registro, 171 pacientes (30,3%) tuvieron un brote en el último año.

CONCLUSIONES. La principal categoría de AIJ en las consultas de transición es la AIJ oligoarticular y la artritis relacionada con entesitis. Un tercio de los pacientes han tenido un brote en el último año.



PO-21

Aftas orales recurrentes. Investigamos factores externos?

Ana Karina Córdova Salas¹, Violetta Bittermann¹, Jose Luis Reyes Alayo¹, Anna Sangorrin Iranzo¹, Yanira Castillo Avila¹, Fernando De la Zerda¹, Nuria Pericas López¹, Álvaro Díaz Conradi¹

¹HM Nens , Barcelona

INTRODUCCIÓN:

Las aftas orales recurrentes en pediatría son motivo de preocupación familiar por el dolor y rechazo de alimentación. Se desconocen los factores etiológicos y se cree, en la actualidad, que su etiología es multifactorial, interviniendo factores predisponentes, factores inmunológicos y, en algunos casos, asociación con enfermedades sistémica por lo que se deriva a reumatología pediátrica para ampliar estudio.

OBJETIVO: Resaltar la importancia de una anamnesis profunda y buscar factores externos ante analítica sanguínea inespecífica y exploración física sin datos relevantes.

CASO CLÍNICO: Paciente de sexo femenino de 5 años de edad que acude a consulta externa de reumatología pediátrica derivada de su pediatra de cabecera por presentar Ig D alta (259U/mL) solicitada por estudio de aftas orales sin otra alteración analítica. Refiere aftas orales pequeñas cada 7-10 días sin otra sintomatología añadida. No fiebre periódica, adecuada ganancia ponderal.

No antecedentes personales ni familiares de interés.

Exploración física con presencia de aftas (menor de 1cm) que no dejan cicatriz, de forma ovalada, con profundidad escasa, bordes eritematosos en mucosa yugal y labial.

Se repite nueva analítica sanguínea con serologías, estudio nutricional y estudio de autoinmunidad negativo con disminución de Ig D. Se realiza seguimiento durante 6 meses sin añadirse otra sintomatología. Se pregunta sobre patología dental e higiene y madre comenta que usa dentífrico de marca reconocida. Al investigar componente de dentífrico (lauril sulfato de sodio) se relaciona con aftas orales por lo que se suspende uso y se cambia a otra marca sin ese componente. Desde hace 6 meses asintomática sin nuevas lesiones orales.

DISCUSIÓN: En la mayoría de los niños con aftas recurrentes no se encuentra ninguna causa aparente, por lo que se precisa de una anamnesis detallada para investigar posibles factores externos como dentífricos con componentes irritantes y así evitar realizar pruebas no indicadas o derivaciones innecesarias.



PO-22

El poder de la historia clínica en paciente con trombosis de senos venosos

Julio García Feito, Belén Jiménez Velasco¹, Alejandro Vicente Uceda, Celia Baeza Céspedes, Mercedes Ibáñez Alcalde, Leticia Martínez Campos, Evelyn Huber
¹H. Materno Infantil Princesa Leonor, Almería, Almería

OBJETIVO:

Destacar la importancia de la Historia Clínica en las enfermedades reumatológicas.

MÉTODO:

Caso clínico.

RESULTADO:

Varón de 8 años derivado desde su Hospital por cefalea y trombosis de senos venosos con otomastoiditis bilateral (RNM cerebral).

A la exploración física realizada al ingreso destaca presencia de aftas orales dolorosas (recidivantes de 3 años de evolución) con rechazo de ingesta. La familia refiere procesos similares de una cadencia de 2-3 episodios/año y un episodio de aftas perianales con cicatrices residuales. Antecedentes familiares, padre y tía paterna con aftas orales recurrentes. Meses previos a su ingreso comienza con cuadros de cefalea de difícil control terapéutico.

Al ingreso se encuentra decaído e irritable, con cambios de comportamiento y pérdida significativa de peso, asociando fuertes cefaleas que no ceden con analgesia habitual y aftas orales que dificultan la ingesta.

Valoración por ORL y realización de TAC mastoides, que desestiman intervención quirúrgica. Se inicia tratamiento con cefotaxima 200 mg/kg/día IV y enoxaparina 1 mg/kg/día s.c.

Ante la sospecha de Enfermedad de Behçet, siguiendo los criterios de PEDBD 2016, se amplía analítica con normalidad de hemograma, bioquímica y de batería inmunológica e inmunogenética. Se descarta uveítis en examen oftalmológico.

Dada la clínica neurológica persistente, se realizó angioRM cerebral donde se constató trombosis de senos venosos.

Se añaden bolos de metilprednisolona (30mg/kg/día intravenoso) 5 días previo cribado de serologías (VIH, VHB, VHC), Quantiferón y Mantoux, con clara mejoría de estomatitis y clínica neurológica.

Se continúa tratamiento oral con corticoterapia a 1 mg/kg/día, azatioprina 1 mg/kg/día y enoxaparina subcutánea ajustada según control de factor Xa. Excelente evolución neurológica y mucosa con Cushing farmacológico.

CONCLUSIONES

El neuroBehçet supone una complicación orgánica mayor en esta enfermedad sistémica pero no es frecuente como forma de presentación (vasculitis de SNC) especialmente en niños. La historia clínica fue clave para orientar la sospecha.



PO-23

Revisión de osteomielitis crónica multifocal recurrente basada en casos clínicos

Ángel Buitrago Pozo, Pilar Bernabéu Golzálvez, Patricia Martínez-Pi

¹Hospital General Universitario Balmis, Alicante

Objetivos

Analizar la osteomielitis crónica multifocal recurrente, una patología ósea infrecuente, mediante la revisión de tres casos clínicos de nuestro centro.

Método

Se seleccionaron pacientes diagnosticados y tratados de osteomielitis crónica multifocal recurrente en nuestro hospital en los últimos dos años.

Resultados

- Caso 1: Niña de 8 años, remitida por dolor óseo en cadera derecha con cojera asociada, sin antecedentes traumáticos ni otros síntomas relevantes. Los análisis sanguíneos fueron normales, mientras que la resonancia magnética reveló lesiones en fémur derecho, rama isquiopubiana derecha, acetábulo izquierdo, tibia y peroné izquierdos. La biopsia ósea del fémur descartó etiología infecciosa y neoplásica, llegando al diagnóstico de osteomielitis crónica multifocal recurrente. Se inició tratamiento con pamidronato intravenoso, con respuesta favorable.
- Caso 2: Niña de 8 años, con antecedente de colitis ulcerosa en tratamiento con adalimumab, que acude por dolor y tumoración clavicular derecha de 4 días de evolución, sin traumatismos ni otros síntomas. Presentó un episodio similar el año previo, diagnosticado de artritis esternoclavicular. Se observó elevación de la VSG sin otros hallazgos relevantes en análisis de sangre. Las imágenes mostraron afectación extensa de la clavícula. La biopsia ósea reveló inflamación crónica con fibrosis, sin evidencia de malignidad o infección, diagnosticando de osteomielitis crónica multifocal recurrente. Se trató con zoledronato intravenoso, logrando buena respuesta.
- Caso 3: Adolescente de 13 años con dolor y cojera de 3 meses. Las pruebas de laboratorio mostraron aumento de VSG. Las imágenes evidenciaron lesiones multifocales en esternón, clavículas, vértebras y fémur. La biopsia del fémur descartó infección y malignidad. Se inició tratamiento con zoledronato intravenoso, con respuesta favorable.

Conclusiones

La osteomielitis crónica multifocal recurrente es una enfermedad autoinflamatoria infrecuente típica de la edad pediátrica, caracterizada por lesiones óseas multifocales. El diagnóstico es de exclusión, tras descartar infecciones y neoplasias. El tratamiento principal incluye AINEs y bifosfonatos.



PO-24

“Y tu hermana también...”.

Sylvia Rodríguez Blanco¹, **Sra Estefani Carolina Grullón Ureña**, Sra Alba Fernández García, Sr Manoel Muñiz Fontán, Sara Calleja Antolín, José María García Ruíz Morales

¹Complejo Asistencial Universitario De León, Leon

Objetivos: presentamos 2 hermanos de origen magrebí con una enfermedad autoinflamatoria de diagnóstico genético, que ya había generado mortalidad precoz en su familia.

Método: revisión de las historias clínicas.

Resultados: Varón de 6 años que acude a Urgencia por cojera de 4 semana de evolución, con dolor y tumefacción de rodilla derecha. Refiere que desde los 2 años ha presentado de forma secuencial tumefacción de rodillas, codos y dedos de las manos; sin otra clínica asociada, salvo dolor abdominal ocasional con deposiciones diarreicas.

Presenta hepatoesplenomegalia, adenopatías submandibulares y poliartritis deformante. Se ingresa realizando estudio completo de enfermedad reumática, autoinmune, infecciosa y aspirado medular, destacando elevación de reactantes de fase aguda (glicoproteína ácida 264 mg/dl, VSG 120 mm/l, PCR 85,3 mg/L). Se inicia prednisolona oral y metotrexato subcutáneo, junto con artrocentesis de rodilla derecha (articulación activa más incapacitante) con infiltración corticoidea.

El estudio genético confirma mutación en homocigosis de síndrome de Hiperinmunoglobulinemia D (HIDS) por lo que cambia metotrexato por anakinra subcutáneo con muy buena evolución clínica, aunque analítica subóptima.

Su hermana de 12 años presenta la misma mutación en homocigosis y, aunque a priori la refieren como asintomática, presenta parámetros analíticos sugestivos de inflamación crónica (VSG 84 mm/L, PCR 22 mg/L y sustancia amiloide A 202 mg/L), así como adenopatías cervicales bilaterales. Se inicia también anakinra con buena adherencia, aunque persistencia de marcadores inflamatorios.

Conclusiones: El síndrome HIDS es un trastorno genético poco frecuente que se caracteriza por episodios febriles recurrentes asociados con linfadenopatías y dolor abdominal. Nos ha parecido interesante comunicar estos 2 pacientes, por sus manifestaciones atípicas y diferentes entre ambos hermanos, pese a portar la misma mutación. La respuesta al anakinra está siendo subóptima, por lo que es posible que valoremos cambio a canakinumab.



PO-25

Inflamación sistémica prolongada en paciente africana

Rosa María Alcobendas¹, Blanca Díaz-Delgado Menéndez, Agustín Remesal Camba, **Clara Udaondo Gascon**, Ana Méndez Echevarría, Cristina Calvo Rey, Milagros García López-Hortelano, Diego Morante Martínez, Raúl De Lucas Laguna

¹Hospital La Paz, Madrid

Objetivo: Descripción caso clínico

Método: Revisión historia clínica

Resultado: Niña de 9 años procedente de Guinea ecuatorial que ingresa en unidad de cuidados intensivos por hipopotasemia de 1.3 mEqv/L. Refieren cuadro de fiebre intermitente, adenopatías y deterioro general de dos años de evolución, así como poliartritis desde hace un año. En su país había recibido tratamiento para malaria en múltiples ocasiones, así como dos ciclos de tratamiento tuberculostático, aunque las pruebas microbiológicas para este último habían sido reiteradamente negativas. A su llegada se realizó estudio infeccioso completo incluyendo, gota gruesa (resultado positivo) y serologías, siendo Ig M positiva para zika, dengue, chikungunya y hepatitis A. Tras consultar con servicio de infectología se recomendó instaurar tratamiento antimalárico, así como ivermectina por asociar además tiña, sarna, sospecha de filariasis y serología Ig G positiva de Strongyloides. No obstante, el resto de entidades (zika, dengue, chikungunya y hepatitis A) fueron interpretadas como probable reacción serológica cruzada por patología reumatológica subyacente debido a la ausencia de clínica compatible con ninguna de ellas en ese momento.

Tras realizar analítica completa y estudio inmunológico se identificó: anemia, linfopenia, trombopenia, Coombs directo positivo, proteinuria (índice prot/creat 17 gramos), elevación llamativa de cistatina C, descenso de C3 y C4, ANA 1/5120, antiDNA 1180, anticoagulante lúpico y anti cardiolipina positivos. Estos datos junto con la fiebre, adenopatías, serositis pulmonar y cardíaca, alopecia universal, artritis y hepatoesplenomegalia permitieron diagnosticarla de Lupus eritematoso sistémico avanzado con síndrome anti-fosfolípido asociado. Por ecocardiografía se identificó asimismo un aneurisma coronario. Por este motivo, se inició tratamiento con bolos de corticoide con posterior pauta descendente, hidroxicloroquina, heparina, aspirina, belimumab y ciclofosfamida con posterior mejoría progresiva clínica y analítica.

Conclusión: En pacientes provenientes de países endémicos con cuadro de afectación sistémica, las enfermedades reumáticas deberían ser incluidas en el diagnóstico diferencial.



PO-26

Dermatomiositis juvenil en paciente de raza negra.

Marta Cano Cabrera¹, Sra María Luisa Velloso Feijoo, Sra Rosalía Martínez Pérez, Walter Alfredo Goycochea Valdivia, Sergio Rodríguez Montero
¹Hospital Universitario Virgen De Valme, Sevilla

Paciente de 9 años que consulta por astenia, debilidad y lesiones cutáneas de 2 meses de evolución.

Procede de Guinea Ecuatorial, vive en España en un centro de acogida desde hace 1 año, madre VIH +.

A la exploración destaca xerosis cutánea generalizada, pápulas liquenoides en rodillas y codos con erosión por rascado, hiperpigmentación cutánea en articulaciones interfalángicas de ambas manos, eritema periungueal, hiperqueratosis palmar y edema facial con hiperpigmentación en ambos párpados superiores. Rash en V en región anterosuperior del tórax. A nivel articular, limitación a la flexo-extensión de carpo y metacarpofalángicas de mano derecha y ambos codos Se evidenció pérdida de fuerza en miembros superiores e inferiores 3/5, a nivel cervical 1/5. Maniobra de Gowers positiva.

Se realizó electromiograma compatible con miositis y resonancia magnética donde se aprecia extensa afectación muscular difusa en musculatura proximal de miembros superiores e inferiores.

La biopsia muscular fue compatible con dermatomiositis y tenía anticuerpos antiTIF1 gamma positivos. La CPK máxima fue 628 U/L.

No se detectó afectación visceral.

En analítica presentaba eosinofilia moderada, se observaron signos clínicos de sarna y la serología fue positiva a strongyloides y toxocara. Se detectó además infección crónica por virus de Epstein Barr con carga viral negativa.

Tras tratamiento con inmunoglobulinas y esteroides experimentó evolución lenta pero favorable.



PO-27

Necesidades no cubiertas en el manejo del lupus sistémico eritematoso pediátrico en España

Alina Boteanu¹, Juan José Bethencourt², Joan Calzada-Hernández³, Daniel Clemente⁴, Juan Carlos Nieto-González⁵, Covadonga López⁶, Laura Luque⁶, Inmaculada Calvo⁷

¹Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, ²Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife, ³Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona, ⁴Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, ⁵Servicio de Reumatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, ⁶Departamento Médico de GSK España, Madrid, ⁷Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

Objetivos: Describir las necesidades no cubiertas en el LES pediátrico (LESp) en España.

Métodos: Revisión narrativa de publicaciones españolas sobre LESp.

Resultados: Durante muchos años, los corticoides han sido la base del tratamiento del LESp, pero su relación con efectos adversos y la acumulación de daño orgánico ha hecho que las recomendaciones internacionales respalden el uso de hidroxicloroquina en todos los pacientes y el inicio precoz de estrategias ahorradoras de corticoides (inmunosupresores sintéticos, belimumab).

Sin embargo, sigue habiendo importantes necesidades no cubiertas, como la falta de criterios de clasificación específicos del LESp, modelos de atención multidimensional que incluyan necesidades biopsicosociales y circuitos específicos para la transición a unidades de adultos. Además, los corticoides e inmunosupresores incrementan el riesgo de infecciones y otras comorbilidades, y no siempre logran evitar nuevos brotes y/o la acumulación de daño orgánico a largo plazo. Belimumab, primer biológico aprobado para pacientes ≥ 5 años, contribuye a alcanzar estos objetivos con una seguridad favorable. Los primeros resultados de su formulación subcutánea, que ayudaría a disminuir el impacto sobre la calidad de vida, facilitando la asistencia escolar y otras actividades diarias, mostraron un perfil beneficio-riesgo prometedor.

Finalmente, se precisan consensos actualizados y datos en vida real que faciliten las decisiones terapéuticas.

Conclusiones: A pesar de los avances en el manejo del LESp, sigue habiendo importantes necesidades no cubiertas, por lo que se necesita nueva evidencia en vida real y documentos de consenso para mejorar el abordaje del LES en población pediátrica.

Financiación: GSK. LL y CL son empleadas de GSK.