Reumatol Clin. 2020;16(Espec Cong):33

Reumatología Clínica

https://www.reumatologiaclinica.org

CO37 - HIDROSADENITIS SUPURATIVA COMO MANIFESTACIÓN CUTÁNEA TARDÍA EN UNA SERIE DE CASOS CON DÉFICIT DE MEVALONATO QUINASA EN TRATAMIENTO CON CANAKINUMAB

R. Dos Santos Sobrín, B. López Montesinos, M.I. González Fernández, M. Martí Masanet, L. Lacruz Pérez e I. Calvo Penadés

Hospital Universitario Politécnico La Fe. Valencia.

Resumen

Introducción: La deficiencia de mevalonato quinasa (HIDS) es una enfermedad autoinflamatoria diagnosticada mediante criterios clínicos y genéticos (mutaciones en el gen MVK con herencia autosómica recesiva). Su tratamiento principal es el bloqueo de la IL1.

Métodos: Se han estudiado los casos diagnosticados de HIDS en el Hospital Universitario Politécnico La Fe de Valencia desde enero de 2004 hasta septiembre de 2019.

Resultados: Se han diagnosticado 15 pacientes con HIDS de los cuales 11 presentan mutaciones en homocigosis o son dobles heterocigotos (todas con significado patogénico). La media de tiempo de seguimiento ha sido 10 años. La clínica típica en ellos engloba fiebre recurrente, aftas orales y genitales, adenopatías y dolor abdominal. Un total de 3 pacientes desarrollaron manifestaciones cutáneas tardías (hidrosadenitis supurativa). La edad media de diagnóstico de HIDS fueron los 10,67 años, con una media de retraso diagnóstico desde que iniciaron los síntomas de 8,67 años. Todos estaban en tratamiento con canakinumab (media de duración del tratamiento de 4 años). La clínica cutánea se inició con la aparición de forúnculos y abscesos de repetición en axilas, pliegue inguinal y ano-genital (regiones con folículos pilosos y glándulas apocrinas). Estos hallazgos comenzaron de manera tardía en la evolución de la enfermedad (media de 7,67 años tras el diagnóstico de HIDS). Uno de ellos precisó cambio a adalimumab por hidrosadenitis supurativa grave, donde persisten datos de actividad, y dos siguen con canakinumab con respuesta parcial.

Conclusiones: En la literatura se ha reportado la asociación de múltiples manifestaciones cutáneas con el síndrome HIDS. Nuestra serie de casos muestra una manifestación cutánea tardía no descrita en la literatura (hidrosadenitis supurativa) relacionada con el síndrome HIDS. Esto podría sugerir su relación con el espectro de la enfermedad como enfermedades inmunomediadas asociadas al propio síndrome autoinflamatorio así como una reacción adversa tardía del tratamiento anti-IL1 (menos probable).

Bibliografía

1. Van der Meer JW, Simon A. The challenge of autoinflammatory síndromes: with an emphasis on hyper-IgD syndrome. Rheumatology. 2016;55:23-9.

2. Arnal C, Modesto C. Síndromes febriles periódicos hereditarios: nuevas perspectivas sobre su conocimiento clínico y genético. 2003;30(2):45-8.
3. Mulders-Manders C, Simon A. Hyper-IgD syndrome/mevalonate kinase deficiency: what is knew? Semin Immunopathol. 2015;37:371-6.
4. Cush, J. Autoinflammatory Syndromes. Dermatol Clin. 2013;31(3):471-80.
5. Moreira A, Torres B, Peruzzo J, et al. Skin symptoms as diagnostic clue for autoinflammatory diseases. An Bras Dermatol. 2017;92(1):72-80.

1699-258X © 2020. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados