Reumatol Clin. 2020;16(Espec Cong):144

Reumatología Clínica

https://www.reumatologiaclinica.org

# P101 - ANÁLISIS DE PACIENTES EN EDAD ADULTA CON SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO A MUTACIÓN EN EL GEN NOD2

*A.M. Ruiz Román[1], S. García Morillo[2] y M,A. Montes Cano[2]*

*[1]Servicio de Medicina Interna; [2]Servicio de Inmunología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

## Resumen

**Introducción:** Se han descrito más de 100 mutaciones del gen NOD2, algunas de las cuales se han relacionado con enfermedades como la enfermedad de Crohn, el síndrome de Blau, sarcoidosis de inicio precoz y la enfermedad autoinflamatoria asociada a NOD2 (NAID), esta última de carácter poligénico. La enfermedad autoinflamatoria asociada a gen NOD 2 se caracteriza por fiebre periódica, dermatitis, poliartritis, síntomas gastrointestinales y síntomas similares a los de síndrome seco y actualmente asociado con las variantes NOD2.

**Objetivos:** Describir las características clínicas y variantes genéticas de una cohorte de pacientes con enfermedad autoinflamatoria asociada a gen NOD2 con seguimiento en un hospital de tercer nivel.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes en edad adulta con sospecha diagnóstica de enfermedad autoinflamatoria y con mutación genética a nivel de gen NOD2. Se incluyeron pacientes con seguimiento desde el año 2013 hasta la actualidad y en los que se hubiera excluido otro diagnóstico de enfermedad autoinmune (enfermedad inflamatoria intestinal, sarcoidosis, etc.). Los datos se obtuvieron mediante revisión de historias clínicas.

**Resultados:** Se incluyeron 17 pacientes con alteraciones en el gen NOD2. 14 casos (76,4%) fueron mujeres. La edad media al diagnóstico fue de 34,3 años (± 13,2). En los 17 paciente se encontraron 19 mutaciones a nivel del gen NOD2 siendo la más frecuente con 9 casos (47,3%) la mutación en el exón 4 (R702W), seguida de mutación en el exón 11 (1007finsC) con 5 casos (26,3%) y mutación en el exón 4 (P268S) con 3 casos (15,4%). Otras mutaciones obtenidas fueron mutación en el exón 4 (R311w), mutación en el exón 6 (M863V) y mutación en el exón 11 (G908R) con un único caso en cada una de ellas. En 6 casos (35,3%) existían familiares de primer grado con similar clínica, aunque no en todos los casos se estudiaron. En cuanto a las manifestaciones clínicas, la afectación articular (artralgias y/o artritis) con 12 casos (70,6%) fue la más frecuente seguida de la afectación cutánea tipo rash con 10 casos (58,9%) y el dolor abdominal inespecífico con 9 casos (52,3%). Otras manifestaciones menos frecuentes fue la fiebre de predominio vespertino y la elevación de los reactantes de fase aguda (PCR y VSG) con 8 casos (47,1%), las aftas orales presentes en 5 pacientes (27,8%) y la diarrea con 4 casos (23,5%).

**Conclusiones:** La enfermedad autoinflamatoria asociada a gen NOD2 es una entidad que puede presentarse en edad adulta y que puede presentarse de forma similar a otras enfermedades

autoinflamatorias de carácter monogénico y en la que puede predominar la clínica articular, cutánea y abdominal. Deberemos mantener un alto grado de sospechar e incluir siempre en el diagnóstico diferencial las enfermedades inflamatorias intestinales.

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