Reumatol Clin. 2020;16(Espec Cong):354

Reumatología Clínica

https://www.reumatologiaclinica.org

P314 - La vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia (síndrome SAVI) puede imitar la artritis idiopática juvenil

M. López Corbeto y E. Moreno Ruzafa

Hospital Universitari Vall d&#39Hebron. Barcelona.

Resumen

Introducción: Las mutaciones de ganancia de función en TMEM173 que codifica STING se relacionan con interferonopatía tipo I denominada síndrome SAVI (vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia). Esta enfermedad se caracteriza por inflamación sistémica y alta morbimortalidad infantil. Se caracteriza por una vasculopatía que puede afectar la piel, los pulmones y las articulaciones.

Objetivos: El objetivo de este estudio es describir una cohorte detallada de pacientes con síndrome SAVI y resaltar la similitud, en algunos casos, del fenotipo de esta enfermedad con la AIJ.

Métodos: Niño de 11 años, con una mutación de novo p.V155M en TMEM173. Iniciada durante el primer mes de vida con infección bronquial recurrente y lesiones de vasculitis cutánea en zonas acras. Poliartritis de grandes y pequeñas articulaciones, no erosiva. No fiebre. Se realizó una biopsia cutánea que muestra una vasculitis leucocitoclástica con dermatitis de interfaz. La TCAR pulmonar identificó una neumonía intersticial inespecífica (NSIP) y una biopsia pulmonar mostró hiperplasia linfoide. Una prueba de caminar 6 min. se vió gravemente afectada y asociada con taquicardia y desaturación. Aumento de inflamatorios y FR, ACPA y ANA positivos. Se administraron varios tratamientos inmunosupresores sin respuesta. A la edad de 6 años, se introdujo ruxolitinib a la dosis inicial de 5 mg dos veces al día con una mejora de la enfermedad de la piel y la función pulmonar. La artritis estuvo bien controlada y el ruxolitinib fue bien tolerado. Niña de 17 años, portadora de una mutación de novo p.V155 en TMEM173. Se inició a los 3 años con una poliartritis grave de grandes y pequeñas articulaciones. No fiebre, ni alteraciones cutáneas o de las vías respiratorias al inicio de la enfermedad. Las pruebas de laboratorio fueron positivas para FR y ACPA. Fue diagnosticada con AIJ poliarticular y se trató con esteroides y metotrexato sin mejoría. A los meses, inició disnea con infecciones bronquiales recurrentes. TCAR mostró NSIP y se encontró neumopatía intersticial linfoide en la biopsia pulmonar. A pesar de los diferentes tratamientos inmunosupresores, las pruebas funcionales pulmonares empeoraron progresivamente. Ruxolitinib se inició a la edad de 17 años sin ser tolerado. Por la afectación pulmonar, requiere oxígeno domiciliario continuo y ha sido incluida en lista de trasplante pulmonar. Hombre de 29 años, con una mutación de novo p.V155 en TMEM173. Se inició a la edad de 7 años con una artritis poliarticular simétrica después de una infección bronquial que curso con fiebre. No afectación cutánea. Igualmente, FR, ACPA y ANA positivos. Se diagnosticó de AIJ poliarticular, recibió diferentes tratamientos sin respuesta. Debido a infecciones bronquiales recurrentes, se realizó una TCAR que mostró una ILD en las bases y

bronquiolitis folicular con patrón NSIP en una biopsia pulmonar. Las pruebas funcionales empeoraron. Se inició ruxolitinib sin adherencia por el paciente. Requiere oxígeno domiciliario y está siendo evaluado para un trasplante de pulmón.

Conclusiones: El síndrome SAVI podría presentar un fenotipo diferente que junto a la positividad de las pruebas inmunológicas podrían confundir su diagnóstico con el de AIJ. Conocer el fenotipo distintivo de la enfermedad podría ayudar a los médicos a hacer un diagnóstico precoz y reevaluar a los pacientes con estas presentaciones que no responden bien a los tratamientos convencionales.

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