

ID: 189

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON HIPER-IGD Y FENOTIPO DE SÍNDROME DE FIEBRE RECURRENTE

Espiño Lorenzo P (Speaker) (1), Calvo Penadés I (2), López Montesinos B (2), González Fernández M (2), Camino Barreiro I (1).

(1) Pediatría, CHU de Pontevedra. (2) Unidad de Reumatología Infantil, Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia.

Introducción y Objetivos

Caracterizar dos grupos de pacientes con fenotipo de fiebre recurrente y niveles elevados de IgD en plasma, con y sin mutación en el gen MVK, y establecer si existen hallazgos clínico-analíticos que nos permitan diferenciarlos.

Materiales y Métodos

Se establecieron dos grupos: un grupo A en el que se incluyeron a 15 pacientes con diagnóstico genético de HIDS (Síndrome de Hiper-IgD y fiebre periódica), y un grupo B en el que se incluyeron a 23 pacientes con fenotipo de síndrome de fiebre recurrente y niveles elevados de IgD, pero sin mutación en el gen MVK. En ambos grupos de pacientes, los datos clínicos y biológicos fueron recogidos de forma retrospectiva a través de la revisión de las historias clínicas.

Resultados

Se incluyeron 38 pacientes (63% varones) con signos inflamatorios recurrentes: 15 (39.5%) presentaron una mutación en el gen MVK que se acompañó de una elevación de IgD e IgA en plasma en el 87.6% y 73.3% respectivamente (grupo A), y 23 (60.5%) en los que el estudio genético resultó negativo y los niveles séricos de IgD e IgA elevados en el 100% y 39.1% respectivamente (grupo B).

Sin embargo, aunque las cifras de IgD fueron mayores en el grupo A, no hubo diferencias estadísticamente significativas (p 0.26), no así con las cifras de IgA, PCR y VSG que sí fueron significativamente más elevadas en el grupo con mutación MVK (p < 0.05), quienes además resultaron ser más jóvenes en el momento del primer ataque (p 0.047).

Para otras características clínicas (fiebre, adenopatías laterocervicales, afectación gastrointestinal, neurológica, muco-cutánea, articular y muscular, así como duración y frecuencia de los ataques), no se encontraron diferencias entre los dos grupos.

Entre los pacientes sin mutación MVK, se pudo establecer un diagnóstico definitivo en 9 (39%), siendo el más frecuente el de Fiebre Mediterránea Familiar (13%).

Conclusiones

Nuestros resultados revelan que los niveles elevados de IgD en plasma no son un marcador específico de HIDS, pudiéndose encontrar en otros síndromes autoinflamatorios, enfermedades autoinmunes o condiciones tales como neoplasias e infecciones.

En nuestra cohorte, en cuanto a las manifestaciones clínicas, hubo un predominio de síntomas digestivos y adenopatías laterocervicales en pacientes con mutación del gen MVK, y aunque las diferencias no fueron significativas, su presencia en episodios recurrentes en menores de un año, unido a niveles elevados de IgA y una intensa respuesta de fase aguda, debería llevarnos a la sospecha diagnóstica de HIDS.