

**XV** Congreso de  
Reumatología  
Pediátrica

BARCELONA

**SERPE**

2023

13-15  
noviembre

**LIBRO DE COMUNICACIONES**



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

[www.serpe2023.com](http://www.serpe2023.com)

[info@serpe2023.com](mailto:info@serpe2023.com)



## CO-001: EVOLUCIÓN DIAGNÓSTICA Y DENSITOMÉTRICA A 5 AÑOS DE LA PATOLOGÍA METABÓLICA ÓSEA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FACTORES DE RIESGO DE BAJA MASA ÓSEA

Júlia Torguet Carbonell<sup>1,2</sup>, Berta Magallares<sup>1,3,4</sup>, Ignasi Gich<sup>5</sup>, Helena Codes-Méndez<sup>1</sup>, Susana Boronat<sup>3,6</sup>, Jorge Malouf<sup>7</sup>, Cristiana Sierio<sup>1,8</sup>, Dacia Cerdà<sup>9</sup>, Hèctor Corominas<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Reumatología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>2</sup>Servicio de Reumatología, Hospital Universitari Mútua Terrassa, Terrassa, <sup>3</sup>Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, <sup>4</sup>Hospital Universitario Dexeus Barcelona, Barcelona, <sup>5</sup>Departamento de epidemiología clínica y salud pública, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>6</sup>Servicio de Pediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>7</sup>Unidad de Metabolismo Óseo. Servicio de Medicina Interna, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>8</sup>Servicio de Reumatología, Complejo Asistencial Universitario de León, León, <sup>9</sup>Servicio de Reumatología, Hospital Moises Broggi, Barcelona

### INTRODUCCIÓN

Se desconoce la evolución diagnóstica y densitométrica de los pacientes pediátricos con factores de riesgo persistentes para Baja Masa Ósea(BMO)/Osteoporosis Infantil(OPi) secundaria a factores de riesgo.

### OBJETIVO

Describir evolución diagnóstica y densitométrica a 5 años de una cohorte de pacientes pediátricos en estudio de BMO/OPi secundaria.

### MÉTODOS

Estudio observacional de seguimiento de una cohorte con densitometría ósea (DXA) entre 2016 y 2018 en consulta reumatología pediátrica. Se recogieron datos demográficos, densitométricos y clínicos basales y a 5 años.

### RESULTADOS

Incluidos 95 pacientes, 52% mujeres, edad media 9.8(±4.7) años en DXA basal.

29(30,5%) pacientes en seguimiento a 5 años, 3 habían mejorado su condición y 2 habían empeorado. El 82,8% mantenía mismo diagnóstico basal.

La media de Z score cuerpo entero (desviación estándar) de los 95 pacientes en DXA inicial fue de -1.67(± 1.16), Z score vertebral -1.21(± 1.23). A los 5 años 13 pacientes con media de Z score de cuerpo entero -1.67(±1.14), y 12 pacientes con Z score vertebral -1.46(±1.25).

El diagnóstico inicial era de 8 pacientes (8.4%) con BMO, 3(3.2%) Opi, 4(4.2%) DXA límite (Z score ≤-1.7 y >2) y 80(84.2%) sin patología ósea. La evolución diagnóstica a los 5 años fue de 6 pacientes (20.7%) con BMO, 1(3.4%) Opi, 1(3.4%) DXA límite y 21(72.4%) sin patología ósea.

### CONCLUSIONES

Se observa una disminución de casos de BMO y OPi desde basal a los 5 años, que se interpreta como una progresión hacia la mejoría de los pacientes.



**CO-002: EXPERIENCIA DE LA APLICACIÓN DE UN PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO DE HIJOS DE MADRES CON PATOLOGÍA AUTOINMUNE O POSITIVIDAD DE ANTICUERPOS ANTIRO/LA/RNP DURANTE EL PRIMER AÑO DE VIDA EN UNA UNIDAD DE REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA (RESULTADOS DE 4 AÑOS)**

Estefania Moreno Ruzafa<sup>1</sup>, Mireia López Corbeto, Laia Martínez Mitjana

<sup>1</sup>Hospital Campus Vall Hebron, Barcelona

Las enfermedades reumáticas inflamatorias y autoinmunes afectan especialmente a mujeres en edad fértil.

La interacción que se genera entre la enfermedad reumática y el embarazo depende de cada enfermedad. En general, se recomienda que la gestación se inicie cuando la enfermedad materna se encuentre en remisión o baja actividad.

En nuestro centro se realiza un protocolo de actuación y seguimiento de los hijos de este grupo de pacientes. Consiste en la valoración en reumatología pediátrica antes del mes de vida, y el examen por parte de cardiología pediátrica en los casos que así esté indicado (Anti-Ro +, Anti-La+, Anti-U1RNP+) hasta el año de vida.

Pacientes y métodos:

Se han recogido datos de un total de 67 hijos de 63 madres con enfermedad reumática o detección de Anti Ro+.

De las 63 madres, 19 habían tenido incidencias con embarazos anteriores: 18 abortos espontáneos, 4 muertes fetales tras retraso del crecimiento intrauterino, 1 preeclampsia y 3 nacimientos pretérmino.

Embarazos actuales: 21 de los 67 embarazos presentaron alguna complicación. 12 de los hijos nacieron pretérmino (27-36 semanas de gestación). 7 de las madres presentaron preeclampsia.

De las madres con anti Ro+, 3/24 (12,5%) bebés presentaron un lupus neonatal con afectación cutánea, 2/24 (8,33%) presentaron plaquetopenia autoinmune y 2/24 (8,33%) presentó un BAV que requirió la colocación de un marcapasos.

13 de estas 24 madres recibieron tratamiento con hidroxiclороquina durante la gestación y sólo dos de sus hijos presentaron alteraciones relacionadas con estos anticuerpos al nacimiento, que fueron leves y transitorias.



### **CO-003: REMISIÓN DE LA ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL ASOCIADA A ANTI-MDA5 EN 3 PACIENTES CON DERMATOMIOSITIS JUVENIL.**

Estíbaliz Iglesias<sup>1</sup>, Emili Inarejos<sup>2</sup>, Jordi Costa<sup>3</sup>, Manoel Muñoz<sup>4</sup>, Marta Medrano<sup>5</sup>, Sonia Carriquí<sup>1</sup>, Elisabet Poyatos<sup>6</sup>, Anna Mensa-Vilaró<sup>7</sup>, Jordi Antón<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Reumatología pediátrica, Hospital Sant Joan De Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, <sup>2</sup>Diagnóstico por la imagen, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, <sup>3</sup>Neumología pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, <sup>4</sup>Reumatología pediátrica, Hospital Universitario de León, León, <sup>5</sup>Reumatología pediátrica, Hospital Miguel Servet, Zaragoza, <sup>6</sup>Laboratorio, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, <sup>7</sup>Inmunología, Hospital Clínic, Barcelona

**Introducción:** La dermatomiositis juvenil (DMJ) es la miopatía inflamatoria crónica más frecuente en pediatría, una vasculopatía sistémica que afecta predominantemente a la piel y al músculo esquelético, pero que puede potencialmente afectar a otros órganos. La positividad frente a un determinado anticuerpo específico de miositis define el fenotipo del paciente. La enfermedad pulmonar asociada a anti-MDA5 es, en el momento actual, una de las presentaciones asociadas a peor pronóstico.

**Objetivo:** Describir las características clínicas, analíticas y radiológicas de nuestra serie de pacientes con enfermedad pulmonar asociada a anti-MDA5 que han alcanzado la remisión de la enfermedad.

**Método:** Revisión retrospectiva de historia clínica.

**Resultados:** El 54,5% de nuestros pacientes con DMJ anti-MDA5+ presentaron enfermedad pulmonar intersticial (6/11). Todos los pacientes con afectación pulmonar continúan en tratamiento inmunosupresor en el momento actual. Tres de los 6 pacientes alcanzaron la remisión de la enfermedad, los otros 3 se encuentran en fase inicial de tratamiento, pendiente de evolución. La tabla 1 muestra las características clínicas de los pacientes al debut de la enfermedad. La tabla 2, el patrón de espirometría, el título de anti-MDA5 y el valor de la firma de interferón al diagnóstico y remisión de la enfermedad. Las imágenes de TACAR muestran las características radiológicas de los pacientes con la completa resolución de las lesiones.

**Conclusiones:** La enfermedad pulmonar asociada a anti-MDA5 condiciona el tratamiento inmunosupresor inicial en los pacientes con DMJ. A pesar de tratarse de una complicación grave, un tratamiento inmunosupresor adecuado permite alcanzar la remisión de la enfermedad.



#### **CO-004: FACTORES PREDICTORES DE RESPUESTA A BISFOSFONATOS EN OSTEMIELITIS CRÓNICA MULTIFOCAL RECURRENTE ¿NOS PODRÍAMOS ANTICIPAR?**

Laura Martín Pedraz<sup>1</sup>, Rocío Galindo Zavala<sup>1</sup>, Gisela Díaz Cordovés Rego<sup>2</sup>, Esmeralda Núñez Cuadros<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sección Reumatología Pediátrica- UGC Pediatría-Hospital Regional Universitario De Málaga, Málaga, <sup>2</sup>Sección Reumatología Pediátrica- UGC Reumatología- Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga

**Introducción:** La osteomielitis crónica multifocal recurrente (OCMR) es una enfermedad autoinflamatoria cuyo tratamiento de elección son los AINEs, aunque frecuentemente es necesario escalar a fármacos como bisfosfonatos o anti-TNF $\alpha$ .

Pocos estudios valoran los factores predictores de respuesta.

**Objetivo:** Analizar factores relacionados con respuesta inadecuada a bisfosfonatos (RIB) en pacientes con OCMR.

**Método:** Estudio retrospectivo, descriptivo y analítico de pacientes diagnosticados de OCMR antes de los 16 años (criterios Jansson), entre 2013-2022, que hubieran recibido bisfosfonatos intravenosos.

Se consideró RIB como la presencia de datos inflamatorios tras 3 dosis de bisfosfonato.

Se realizó análisis descriptivo y bivariante de los que presentaron RIB versus respondedores.

Se consideró significativo  $p < 0,1$ .

**Resultados:** Recogimos 15 pacientes, precisando 8 escalada a anti-TNF $\alpha$ , respondiendo adecuadamente.

Los que presentaron RIB se diagnosticaron más precozmente ( $3,00 \pm 1,90$  vs  $9,47 \pm 7,83$  meses;  $p = 0,073$ ), tuvieron más afectación de miembros inferiores (50% vs 0%;  $p = 0,077$ ), mayor trombocitosis ( $406.125 \pm 85.085$  vs  $320.285 \pm 41.531$  plaquetas/mm<sup>3</sup>;  $p = 0,031$ ), más recurrencias ( $1,71 \pm 0,95$  vs  $0,43 \pm 0,79$ ;  $p = 0,017$ ) y menos frecuencia de reacción perióstica en resonancia magnética (RM) (25% vs 85,7%;  $p = 0,041$ ) y fibrosis en biopsia (42,9% vs 100%;  $p = 0,07$ ).

Los que presentaban comorbilidades y/o VSG > 30 mm y/o PCR > 10 mg/l, presentaron más frecuentemente RIB (87,5% vs 28,6%;  $p = 0,035$ ).

**Conclusión:** Hasta la mitad de los pacientes con OCMR presentan RIB, especialmente los de evolución más corta, los que presentaban comorbilidades y en los que predominaba la fase inflamatoria (trombocitosis, elevación de reactantes o ausencia de reacción perióstica en RM/fibrosis en biopsia). En este grupo y en los que recurran con bisfosfonatos se deberían priorizar otros tratamientos como anti-TNF $\alpha$ .



## CO-005: ¿PATRÓN ESCLERODERMIFORME O NO? ANÁLISIS DE CONCORDANCIA EN LA INTERPRETACIÓN DE IMÁGENES DE CAPILAROSCOPIA Y APLICACIÓN DEL ALGORITMO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL CAPILLARY.IO

Clara Udaondo<sup>1</sup>, Blanca Díaz Delgado<sup>1</sup>, Claudia Millán Longo<sup>1</sup>, Eduardo Ramos Ibáñez<sup>2</sup>, Borja Gracia Tello<sup>3</sup>, Celia Muñoz Gomez<sup>4</sup>, Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, Agustín Remesal<sup>1</sup>, Laura Nuño Nuño<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid, <sup>2</sup>Universidad de Zaragoza, Zaragoza, <sup>3</sup>Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, <sup>4</sup>Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid

### Objetivo:

Conocer el nivel de acuerdo intra e interobservador al informar los diferentes patrones capilaroscópicos entre individuos con experiencia, y en qué medida se modifican con el uso de medidas cuantitativas y un algoritmo de IA (Capillary.io)

### Métodos:

Estudio de corte transversal. Visualización ciega e independiente de imágenes de capilaroscopias tomadas a niños en consulta de forma independiente por 4 reumatólogas con más de 3 años de experiencia. Clasificación en patrón normal – inespecífico – esclerodermiforme, siguiendo algoritmo fast track. Análisis de concordancia en varias fases: 1) Visualización de imágenes sin medidas cuantitativas. 2) Visualización de imágenes e informe de inteligencia artificial con densidad capilar/mm<sup>3</sup>, porcentaje de dilataciones, ramificaciones, tortuosidades, y número de megacapilares y de microhemorragias. Comparación de la concordancia intra e interobservador en ambas situaciones. 3) Apertura de ciego y consenso entre expertas para definir gold estándar. 4) Comparación con la clasificación realizada mediante algoritmo de IA.

### Resultados:

Se analizaron más de 600 imágenes correspondientes a 20 capilaroscopias completas. Tras la primera visualización sin métricas, hubo consenso completo (4/4) en 8/20 capilaroscopias y parcial (3/4) en 13/20 capilaroscopias. Tras añadir las medidas cuantitativas el resultado fue un cambio en la clasificación en un XX%. No hubo/sí hubo cambio en el índice de concordancia tras aplicar el algoritmo a las imágenes. La concordancia entre las expertas y el patrón definido mediante el algoritmo de IA fue de un XX.

### Conclusión:

En el momento de subir el abstract los resultados se encuentran en fase de análisis estadístico.



## **CO-006: RESULTADOS DE UN ESTUDIO DELPHI SOBRE LA EPIDEMIOLOGÍA, CARGA, MANEJO Y NECESIDADES NO CUBIERTAS DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA EN ESPAÑA**

Inmaculada Calvo Penadés<sup>1</sup>, Belen Sagastizabal<sup>2</sup>, Àngels Martínez-Ferrer<sup>3</sup>, James Clancy<sup>4</sup>, Álvaro Pérez<sup>5</sup>, Rafael Subirán<sup>5</sup>, Alicia Alicia Gil<sup>5</sup>, Rosa Bou Torrent<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Unidad De Reumatología Pediátrica. Hospitaizões U.p La Fe, Valencia, <sup>2</sup>Departamento de pediatria, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, <sup>3</sup>Servicio de reumatología, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, <sup>4</sup>Mereo Biopharma, Londres, Reino Unido, <sup>5</sup>Omakase Consulting S.L, Barcelona, <sup>6</sup>Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona

### **OBJETIVO:**

El objetivo de este estudio es describir la epidemiología de la OI en España, y complementar la evidencia disponible sobre la carga, el manejo, y las necesidades no cubiertas de la OI en España.

### **MATERIAL Y MÉTODO:**

Estudio Delphi de dos rondas de consulta con 34 expertos en el manejo de la OI, de 14 comunidades autónomas, para recoger su experiencia en la práctica clínica. Un grupo de expertos nacionales dio soporte en la elaboración de los cuestionarios, y validó los resultados finales del estudio.

### **RESULTADOS:**

La prevalencia estimada de los pacientes diagnosticados con OI en España es de 0,56:10.000 habitantes (IC 95%: 0,54-0,59), que se traduce en 2.669 pacientes diagnosticados y con seguimiento en diferentes hospitales españoles. Se ha estimado que 269 nuevos pacientes son diagnosticados con OI cada año, lo que representa una incidencia estimada de 0,06:10.000 (IC 95%: 0,05 – 0,06) habitantes y año. Los pacientes adultos presentan mayor incidencia de síntomas, manifestaciones esqueléticas y extra esqueléticas. La atención multidisciplinar necesaria para el manejo clínico del OI no está totalmente implementada en España. La ausencia de un tratamiento aprobado que sea curativo o que reduzca las manifestaciones clínicas, representa la principal necesidad no cubierta.

### **CONCLUSIONES:**

Este estudio refleja la situación actual de los pacientes diagnosticados con OI en España, complementando la evidencia disponible sobre epidemiología, carga de la enfermedad, manejo y necesidades no cubiertas de la OI en España; contribuyendo así, a la toma de decisiones informadas por parte de los profesionales y el sistema sanitario.



## CO-007: FIRMA DE INTERFERÓN EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON DERMATOMIOSITIS JUVENIL EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Berta López Montesinos<sup>1</sup>, Miguel Martí Masanet<sup>1</sup>, María Isabel González Fernández<sup>1</sup>, Inés Burgos Berjillos<sup>1</sup>, Lucía Lacruz Pérez<sup>1</sup>, Anna Mensa-Vilaró<sup>2</sup>, Juan I. Aróstegui Gorospe<sup>2</sup>, Inmaculada Calvo Penadés<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe., Valencia, <sup>2</sup>Servicio de Inmunología. Hospital Clínic. IDIBAPS., Barcelona

### Objetivo

Evaluar, en una muestra de pacientes con dermatomiositis juvenil (DMJ) de un hospital terciario, los valores de firma de interferón (IS), relacionándolos con los anticuerpos específicos de miositis (AEM).

### Método

Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron los pacientes diagnosticados de DMJ en la Unidad de Reumatología Pediátrica a los que se determinó la IS.

La IS se evaluó mediante score de 28 genes de respuesta al interferón utilizando la técnica NanoString, considerándose positiva por encima de 1,73.

### Resultados

Se incluye desde Marzo 2021, 14 pacientes. En 6 pacientes la determinación de IS se realizó antes de iniciar tratamiento. En 5/6 (83%) la IS resultó positiva, mediana (RIQ) 19,74 (12,74-24,24) con valores de 39,74 (anti-NXP2, no valorable por gripe), 24,64 (AEM negativos), 24,1 y 15,37 (anti-NXP2) y 4,86 (anti-TIF1). El paciente con IS negativa (1,33) presentó anti-Mi2 positivo.

En 9 pacientes la IS se realizó tras una mediana (RIQ) de 0,76 (0,52-2,60) años de tratamiento. Fue positiva en 4/9 (44%), mediana (RIQ) 3,40 (3,20-5,59): 1/3 pacientes anti-NXP2 (disminución respecto al debut), 1/2 pacientes anti-TIF1 y 2/3 pacientes anti-MDA5. Uno de estos 2 pacientes (IS de 12,14) había discontinuado voluntariamente el tratamiento durante 2 meses. Sólo un paciente tratado con baricitinib (anti-NXP2), con IS negativa.

### Conclusiones

Observamos disminución de la IS en los pacientes tratados respecto a los pacientes al debut. Aunque se aprecian mayores valores de IS en los pacientes anti-NXP2, se precisan estudios en cohortes más amplias para valorar las posibles diferencias en la IS por grupo de AEM.





## CO-008: RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE DOS MÉTODOS DE DETERMINACIÓN DE CALPROTECTINA SÉRICA EN AIJ

Helena Codes Méndez<sup>1</sup>, Berta Magallares Lopez<sup>1</sup>, Hye Sang Park<sup>1</sup>, Laura Martinez Martinez<sup>1</sup>, Yolanda Alvaro<sup>1</sup>, Veronica Calahorro<sup>1</sup>, Susana Boronat<sup>1</sup>, Hector Corominas<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital De La Santa Creu I Sant Pau, Barcelona

**Introducción:** Existen distintos métodos comercializados de determinación de calprotectina sérica (sCal) disponibles, pero su uso no está extendido.

**Objetivo primario:** Evaluar la utilidad clínica de dos métodos de sCal en práctica habitual.

**Material y métodos:** Se determinó sCal en 25 sueros de pacientes con AIJ mediante ELISA (Bühlmann®) y quimioluminiscencia (CLIA)(QUANTA Flash®). Se analizó la actividad mediante JADAS-27 y la definición ACR de “enfermedad-inactiva” modificada por Anink.

**Resultados:**

Los puntos de corte basados en curvas ROC para sCal, VSG y PCR se describen a continuación, junto con su sensibilidad (S) y especificidad (E):

- sCal-ELISA( $\mu\text{g}/\text{mL}$ ): Por JADAS-27: 2.38 (S:90.9%, E:50%)  
Por ACR-modificado: 2.92 (S:75%, E:53.8%)
- sCal-CLIA( $\mu\text{g}/\text{mL}$ ): Por JADAS-27: 2.33 (S:63.6%, E:57.1%)  
Por ACR-modificado: 2.04 (S:75%, E:53.8%)
- VSG(mm/h): Por JADAS-27: 10 (S:72.7%, E:71.4%)  
Por ACR-modificado: 10 (S:66.7%, E:69.2%)
- PCR(mg/L): Por JADAS-27: 3.1 (S:72.7%, E:92.2%)  
Por ACR-modificado: 3.1 (S:66.7%, E:92.3%)

El análisis ROC de sCal demostró un punto de corte óptimo de  $2.3\mu\text{g}/\text{mL}$  para ambos métodos de sCal según JADAS-27. Este punto de corte coincide con el establecido en práctica habitual.

Los puntos de corte óptimos para PCR y VSG fueron menores que los utilizados en práctica habitual, y la sensibilidad de sCal para identificar actividad por JADAS-27 fue mayor.

**Conclusión:** sCal en su punto de corte  $2.3\mu\text{g}/\text{mL}$  presenta una buena sensibilidad para identificar pacientes activos, especialmente por ELISA.

Los resultados sugieren que sCal-ELISA es mejor biomarcador para detectar actividad, mientras que PCR/VSG son mejores para diferenciar remisión.

La combinación de biomarcadores séricos puede resultar útil en la identificación de remisión/actividad.



### **CO-009: CARACTERIZACIÓN DE MECANISMOS INMUNITARIOS PATOGENICOS EN LA ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL OLIGOARTICULAR MEDIANTE TRANSCRIPTÓMICA Y PROTEÓMICA UNICELULAR.**

Mireia Lopez Corbeto<sup>1</sup>, Estefanía Moreno Ruzafa<sup>1</sup>, Laia Martínez Mitjana<sup>1</sup>, Sara Marsal Barril<sup>1</sup>, Antonio Julià Cano<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Vall D'hebron Barcelona Hospital Campus, Barcelona

La artritis idiopática juvenil (AIJ) es una enfermedad reumática en niños, con siete subtipos diferentes. El más común es la AIJ oligoarticular (AIJo), representando 30-60% de casos. AIJo incluye artritis asimétrica y riesgo de uveítis (AIJo-U), un fenotipo raro en adultos. Las células inmunitarias causantes de inflamación sinovial y uveítis aún son desconocidas.

Se realizó un estudio de secuenciación unicelular en sangre y líquido sinovial de pacientes con AIJo recién diagnosticada, AIJo-U, y controles. Se identificaron poblaciones celulares únicas y diferencias en células patogénicas. Las células T CD8+ y células del sistema inmunitario innato parecen jugar un papel importante.

El perfil proteómico del plasma reveló diferencias en proteínas clave del sistema inmunitario en AIJo y AIJo-U en comparación con controles, indicando la implicación de células inmunitarias como las NK y los monocitos intermedios.

Este estudio es el primer atlas unicelular en su tipo, brindando información valiosa sobre la AIJo y AIJo-U. Se planea validar los hallazgos y realizar estudios in vitro para comprender mejor estas células patogénicas y mejorar las estrategias terapéuticas.

En resumen, la AIJ afecta a niños y tiene múltiples subtipos. Este estudio destaca el papel de células T CD8+, células inmunitarias innatas y proteínas en la patogénesis de la AIJo y AIJo-U, con implicaciones terapéuticas prometedoras.



## **CO-010: AFECTACION DE LA ARTICULACION TEMPOROMANDIBULAR EN PACIENTES CON ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL EN LA EDAD ADULTA DE UNA CONSULTA DE TRANSICION**

Andrea Montserrat Zacarias Crovato<sup>1,2</sup>, Jordi Anton Lopez<sup>1</sup>, José Alfredo Gómez Puerta<sup>2</sup>, Juan Manuel Mosquera Angarita<sup>1</sup>, Rosa Bou<sup>1</sup>, Estibaliz Iglesias<sup>1</sup>, Joan Calzada Hernandez<sup>1</sup>, Violeta Bittermann<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan De Deu, Esplugues de Llobregat, <sup>2</sup>Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona

### **OBJETIVO**

1-Describir las características demográficas de una cohorte de pacientes con AIJ de una Unidad de Transición que hayan presentado artritis de la temporomandibular (ATM) y su evolución..

### **METODOLOGIA**

Estudio observacional, longitudinal y retrospectivo. Revisión de historia clínica.

Se incluyeron pacientes en una Unidad de Transición tras la transferencia a centro de adulto. Se seleccionaron pacientes con afectación de la ATM en la edad pediátrica.

### **RESULTADOS**

98 pacientes: 95 paciente con AIJ, 2 ArEII y 1 Sx de Di George. 60 pacientes de sexo femenino (61%) y 38 pacientes masculinos (39%). Edad entre 17-23 años. Edad media al debut  $8.15 \pm 4.6$  años. Evolución clínica  $9.8 \pm 4.6$  años hasta la transferencia.

33 pacientes (34%) había presentado afectación de la ATM en la edad pediátrica. Pacientes con sinovitis en la resonancia magnética 31 pacientes (94%) ya presentaba cambios crónicos en la articulación al debut.

En el 100% de los pacientes se optimizo tratamiento. 18 pacientes (55%) se realizó infiltración intraarticular de la ATM afecta, 9 de ellos posteriormente preciso una artroscopia con lavado y tratamiento local.

En la Edad adulta 5 pacientes presentaron recaída de la articulación.

En 2 pacientes se optimizo el tratamiento y en el 100% de los pacientes se realizo una artroscopia con lavado e infiltración. 1 paciente requirió una artroplastia de la articulación.

### **CONCLUSION.**

La afectación de la ATM es frecuente en la AIJ. Si no se trata puede conllevar a secuelas a nivel articular. Es importante el manejo multidisciplinar de estos pacientes en conjunto con el cirujano máxilo facial.



## **CO-011: EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LA ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL TRAS LA TRASFERENCIA A LA CONSULTA DE ADULTOS EN UNA UNIDAD DE TRANSICIÓN**

Andrea Montserrat Zacarias Crovato<sup>1,2</sup>, Jordi Anton López<sup>1</sup>, José Alfredo Gómez Puerta<sup>2</sup>, Patricia Ramirez<sup>1</sup>, Juan Manuel Mosquera Angarita<sup>1</sup>, Violeta Bittermann<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan De Deu, Esplugues de Llobregat, <sup>2</sup>Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona

### **OBJETIVO**

1-Describir las características demográficas y clínicas de los pacientes tras la transferencia.

2-Describir la evolución en los primeros años tras la transferencia.

### **METODOLOGIA**

Estudio observacional, longitudinal y retrospectivo. Revisión de historia clínica.

Pacientes en seguimiento con artritis inflamatoria de una Unidad de Transición tras la transferencia a centro de adulto en Barcelona desde julio 2017-enero 2023.

### **RESULTADO**

Se incluyeron 98 pacientes: 95 paciente con AIJ, 2 ArEII y 1 Sx de Di George. 60 pacientes de sexo femenino (61%) y 38 pacientes masculinos (39%). Edad media al debut  $8.15 \pm 4.6$  años Evolución clínica  $9.8 \pm 4.6$  años hasta la transferencia.

Tratamiento en la edad pediátrica: el 83% habían recibido Fármaco modificador de la enfermedad convencional (FAMEc) y el 71% FAME biológico (FAMEb) (70 paciente) . La media de FAMEb  $1.1 \pm 1$  número de biológico.

29.5% (29 paciente) fueron transferido sin tratamiento y 70.5% con tratamiento. 59 % eran FAMEb.

En la edad adulta 29 pacientes (30%) presento recaída de su patología. 7 pacientes (24%) se encontraba sin tratamiento y 22 pacientes con tratamiento.

En 10 pacientes se pudo retirar el FAMEc por remisión clínica 3 de ellos recayeron tras la suspensión. En 8 pacientes se suspendió el FAMEb, 4 pacientes recayeron por lo que se reinicio de la terapia.

### **CONCLUSION**

La persistencia del uso de tratamiento en la transferencia, así como de recaídas de la enfermedad hace que sea necesario el seguimiento especializado de estos pacientes en la edad adulta.

La necesidad de contar con mayores recursos para el manejo de estos pacientes



## **CO-012: CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO EN UN HOSPITAL TERCIARIO**

Sara Murias Loza<sup>1</sup>, Estefanía Pardo Campo<sup>1</sup>, María Agustina Alonso Álvarez<sup>2</sup>, Laura Calle de Miguel<sup>2</sup>, María Fernández Miaja<sup>2</sup>, Estíbalitz Garrido García<sup>2</sup>, Begoña Mayoral González<sup>2</sup>, Juan Pérez Gordón<sup>2</sup>, Julián Rodríguez Suárez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario Central De Asturias, Oviedo, <sup>2</sup>Sección de Urgencias y Hospitalización Pediátricas. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo

**Objetivos:** describir las características de los pacientes con Síndrome de Dolor Regional Complejo (SDRC) de una Unidad de Reumatología Pediátrica de un hospital terciario.

**Método:** revisión de historias clínicas.

**Resultados:** se incluyeron 14 pacientes (13 niñas) con SDRC según criterios Budapest, derivados a Reumatología Pediátrica en un período de dos años (tiempo transcurrido desde la creación de dicha Unidad). Nueve niños habían sido previamente seguidos por otros especialistas y 5 fueron remitidos directamente a Reumatología Pediátrica. Mediana de edad al debut: 11,5 años (rango 6-14). Localización del dolor: tobillo/pie izquierdo en 9, rodilla derecha en 2, carpo/mano derecha en 2, cresta ilíaca en 1. Mediana de tiempo desde debut al diagnóstico: 3 meses (rango 0,5-20). En todos se realizó prueba de imagen inicial (radiografía simple/RM). El número de radiografías realizadas a cada paciente varió entre 2 y 17. Tras valoración por Reumatología Pediátrica, se solicitó nueva imagen en 3 niños. El abordaje terapéutico incluyó ejercitación de la extremidad en todos y analgesia a demanda, independientemente de tratamientos recibidos previamente; y pamidronato en una paciente refractaria, con buena respuesta. 11 fueron alta asintomáticos; 3 permanecen en seguimiento por mejoría incompleta.

**Conclusiones:** las características clínicas y epidemiológicas de esta muestra coinciden con la literatura. La buena evolución de la mayoría sugiere que la rápida sospecha clínica y el abordaje temprano se sigue de buenos resultados; siendo imprescindible una adecuada formación de los pediatras en la valoración de la sintomatología músculoesquelética (anamnesis/exploración física). El pamidronato parece una buena opción en pacientes refractarios.



### **PO-001 HEMATURIA Y DOLOR LUMBAR EN UNA NIÑA DE 8 AÑOS. ¿QUÉ HAY DETRÁS?**

María Isabel García Ruiz-Santa Quiteria<sup>1</sup>, Laura Fernández Silveira<sup>2</sup>, Marisol Camacho Lovillo<sup>2</sup>, María José Lirola Cruz<sup>3</sup>, María de Gracia López Rodríguez<sup>1</sup>, María del Carmen Blanco Villar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro De Salud Nuestra Señora De Gracia, Carmona, <sup>2</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla,

<sup>3</sup>Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla

**INTRODUCCIÓN:** El síndrome antifosfolípido (SAF) es una enfermedad autoinmune sistémica, caracterizada por sucesos trombóticos en pacientes con anticuerpos antifosfolípidos. Asocia manifestaciones no trombóticas. El SAF catastrófico es una forma muy grave y excepcional en niños. Precisa de diagnóstico precoz y tratamiento agresivo.

**CASO CLÍNICO:** Niña 8 años que acude a urgencias por dolor lumbar, fiebre y sedimento de orina alterado (leucocituria, hematuria, proteinuria), diagnosticada de infección de orina de evolución tórpida; ecografía muestra riñón derecho globuloso y aumentado de tamaño. Ingresa para estudio: ecografía-Doppler muestra trombosis vena renal derecha y cava inferior, angioTAC muestra tromboembolismo pulmonar en base derecha con infarto de pequeño tamaño. Estudios analíticos: trombopenia, anti beta-2-glicoproteína I y anticardiolipina positivos en título elevado, compatible con SAF catastrófico probable (afecta simultáneamente 2 órganos). Capilaroscopia: capilares dilatados en asa paralelos y elongados en 3º-4º dedo mano izquierda. Se realizó estudio de SAF secundario, sin cumplir criterios de LES (dada la gravedad no se realizó biopsia renal). Se inicia hidroxiclороquina, AAS, corticosteroides y micofenolato (sospecha LES asociado), así como anticoagulación con heparina. Se descarta manejo desde Radiología Intervencionista.

Permaneció 72 horas en UCI-Pediátrica manteniendo estabilidad clínica, y durante su estancia en planta se mantuvo asintomática, por lo que ante la mejoría de trombosis se da de alta. Evolución favorable, con desaparición de trombosis de vena renal, permitiendo el descenso de corticoterapia.

**CONCLUSIONES:** Aunque el SAF es muy raro en niños, debemos tenerlo presente ante cuadros de trombosis inexplicadas, ya que la evolución va a depender del diagnóstico y tratamiento precoz.



## PO-002 PAROTIDITIS RECURRENTE EN UNA CONSULTA DE REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Helena Codes Méndez<sup>1</sup>, Berta Magallares Lopez<sup>1</sup>, Hye Sang Park<sup>1</sup>, Laura Martinez Martinez<sup>1</sup>, Anais Mariscal<sup>1</sup>, Elisabeth Molto<sup>1</sup>, Susana Boronat<sup>1</sup>, Patricia Moya<sup>1</sup>, Hector Corominas<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital De La Santa Creu I Sant Pau, Barcelona

**Introducción:** La parotiditis recurrente es común en edad pediátrica. Posibles etiologías incluyen infección, parotiditis recurrente juvenil, malformaciones anatómicas, tumores, y enfermedades autoinmunitarias: síndrome de Sjögren juvenil (SSjuv), y enfermedad relacionada con IgG4 (ER-IgG4).

**Objetivos:** Descripción del diagnóstico diferencial de parotiditis en la infancia desde una consulta de reumatología pediátrica.

**Métodos:** Revisión de la clínica, estudio inmunológico y ecográfico, y resultados de la biopsia de glándulas salivares (BGS) menores de dos casos con parotiditis recurrente.

**Resultados:**

Ambas pacientes eran de sexo femenino y tenían 13 años de edad al diagnóstico. Se evaluó la presencia de síntomas sistémicos (sequedad ocular/bucal mediante Schirmer-test, artralgias, adenopatías, acidosis-tubular renal).

Para su estudio se determinaron autoanticuerpos específicos, inmunoglobulinas y plasmablastos. Se realizó ecografía de submandibulares/parótidas para valorar estructura del parénquima glandular y vascularización (Power-Doppler), y BGS para evaluar SSjuv (infiltrados inflamatorios linfo-plasmocitarios, grado Chisholm-Mason, inmunofluorescencia) y ER-IgG4 (fibrosis-estoriforme, flebitis-obliterante).

Ninguna de las pacientes presentaba síntomas sistémicos.

- La paciente 1 tenía parotiditis unilateral, y el estudio mostró ANA 1/160M, Ro/La/FR negativos, hiperIgG, subclase-IgG4 elevada, ratiolG4/IgG alto, y elevación de plasmablastos(2521/uL). La ecografía objetivó parotidomegalia bilateral, heterogeneidad, quistes y señal PD+ grado1. Por biopsia se observaron múltiples infiltrados grado3, leve fibrosis/atrofia acinar; la tinción-IFI fue positiva.

- La paciente 2 presentaba parotiditis bilateral, ANA y serologías Ro/La/FR negativas, hiperIgM/hiperIgA, IgG4 elevada, ratiolG4/IgG alto, plasmablastos normales(383u/L). Ecográficamente destacaban: parotidomegalia unilateral, adenopatías intraglandulares. La biopsia mostró: tres infiltrados grado1, leve fibrosis, tinción-IFI positiva.

**Conclusiones:**

El SSjuv con frecuencia debuta con parotiditis. El diagnóstico es complejo por la inadecuación de los criterios clasificatorios usados en adultos. La detección de anticuerpos no fue útil, pero sí las alteraciones estructurales específicas en glándulas salivares por ecografía y/o biopsia.



## **PO-003 MIOPATIA INFLAMATORIA DE PRESENTACIÓN INUSUAL: UN RETO EN PEDIATRÍA.**

Ángel Morillas Mingorance<sup>1</sup>, Ana Gámez Belmonte, Laura Trujillo Caballero, Beatriz Bravo Mancheño

<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil Virgen De Las Nieves Granada, Granada

### **INTRODUCCIÓN**

Las miopatías inflamatorias juveniles (MIJ) constituyen un grupo de enfermedades autoinmunes raras y graves, caracterizadas por debilidad muscular simétrica crónica debida a inflamación de la musculatura estriada y determinados signos cutáneos característicos, pudiendo afectarse otros órganos. Cuando los signos típicos no son evidentes, suponen un reto diagnóstico.

### **CASO CLÍNICO**

Varón de 5 años con debilidad generalizada progresiva y dolor en miembros inferiores que le dificultaban bipedestación y marcha. Inicialmente presentó fiebre, aftas y exantema en tronco transitorios.

En la exploración, destacaban debilidad generalizada de tronco y extremidades y un exantema equimótico en axilas y cuello. En analítica inicial, elevación de elevación de GOT/GPT, CK (24.556U/L), LDH e hipoalbuminemia.

A su ingreso, se pautó analgesia y fluidoterapia, y tras hemocultivo positivo a *Moraxella Osloensis*, cefotaxima IV, valorándose como polimiositis infecciosa. Continuó con empeoramiento de la hipotonía, disfagia y edemas generalizados con anasarca. Presentó ascenso de reactantes, leve exantema en la cara, y un posible signo de Gottron, planteándose el diagnóstico de dermatomiositis juvenil. El electromiograma y la resonancia magnética fueron compatibles con MIJ. Tras pulsos de metilprednisolona e inmunoglobulinas IV, desapareció el edema en pocos días y paulatinamente, y con fisioterapia, mejoraron la hipotonía y el resto de síntomas. La biopsia muscular fue inválida y los anticuerpos, negativos. Por intolerancia al metrotexato se encuentra actualmente en tratamiento con micofenolato mofetilo.

### **CONCLUSIONES**

Las MIJ precisan un abordaje multidisciplinar por la exhaustiva exploración necesaria y tratamiento precoz e intensivo. El debut con anasarca está descrito como signo de mal pronóstico.





## **PO-004 A VECES LOS HEMATOMAS PUEDEN OCULTAR UNA ENFERMEDAD AUTOINMUNE**

Natalia Palmou Fontana, Vanesa Gómez-Dermit, Cristina Álvarez -Alvarez, Maria Jesus Caldeiro

<sup>1</sup>Hospital Universitario Marqués De Valdecilla, SANTANDER

### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Niña de 10 años que comienza en 2014 , con clínica de osteomielitis en calcáneo izquierdo, lesiones eritematosas, de tipo edematosas y nodulares dolorosas a la palpación en brazo derecho y cadera izquierda acompañándose además de aftas orales recidivantes no genitales.

Exploración física: hematoma en cadera izquierda con lesiones nodulares palpables a nivel de sacroilíacas y brazo derecho, dolorosas.

Análítica completa con estudio HLAB y ANCAS, estudio genético por antecedente de Enf. Rendu- Osler de su abuelo que resultó portadora de mutación aunque sin clínica compatible.

Ecografía partes blandas y biopsia: Paniculitis septo-lobulillar en extremidad inferior izquierda con signos de tromboflebitis / vasculitis superficial asociada.

Estamos ante Enfermedad de Behçet cumpliendo 5 de los criterios Behçet pediátrico publicados en el 2014 ( Aftas orales, paniculitis y eritema nodoso, patergia +, ) con dominios afectados de la enfermedad de Behçet vascular y mucocutáneo.

### DIAGNOSTICO

Enfermedad de Behçet

### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Artritis reactiva

vasculitis

Lupus eritematoso sistémico

Enfermedad de Crohn

Colitis ulcerosa

### COMENTARIO FINAL

La enfermedad de Behçet es una afección vasculítica multisistémica crónica recidivante con inflamación mucosa. Las manifestaciones clínicas suelen ser úlceras bucales dolorosas y recidivantes, uveítis también recidivante, úlceras genitales y lesiones cutáneas como eritema nodoso, pioderma gangrenoso y tromboflebitis superficial. El diagnóstico es clínico. En el tratamiento suelen usarse corticoides en combinación en ocasiones con otros inmunosupresores.

En cuanto a los factores de riesgo de muerte prematura son el sexo masculino, trombosis, aneurismas asociados y exacerbaciones de la enfermedad..

### PALABRAS CLAVE

Behçet, aftas orales, eritema nodoso, vasculitis.



## **PO-005 NEUROLUPUS Y MUTACIÓN MECP2 EN PACIENTE CON EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**

Eva Forcadell Pirretas<sup>1</sup>, Melania Martínez Morillo<sup>1</sup>, Judit Font-Urgelles<sup>1</sup>, Anna Pujol Manresa<sup>1</sup>, Isabel Bielsa Marsol<sup>1</sup>, Maria Giralt López<sup>1</sup>, Pilar Mundó Cid<sup>1</sup>, Agustí Rodríguez-Palmero<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona

### **OBJETIVO**

Presentar el debut de un lupus eritematoso sistémico (LES) con afectación neuropsiquiátrica en paciente con trastorno del espectro autista (TEA) y epilepsia, así como la identificación de una variante patogénica en heterocigosis en el gen MECP2 como gen implicado en la patogenia de ambas enfermedades.

### **MÉTODOS**

Descripción clínica, exploraciones complementarias y relevancia del manejo multidisciplinar de un caso complejo.

### **RESULTADOS**

Chico de 12 años diagnosticado previamente de TEA y epilepsia rolándica atípica. A los 10 años inicia alucinaciones auditivas y visuales. En marzo de 2022, cuadro de astenia, hiporexia, bradipsiquia y somnolencia aguda junto a aparición de lesiones cutáneas violáceas no dolorosas ni pruriginosas, en palmas, orejas y zona malar. La RM cerebral y la punción lumbar descartaron causas infecciosas. Se realizó biopsia cutánea compatible con lupus cutáneo. Analíticamente, el paciente presentaba ANA 1/1280 homogéneo (Anti-histonas, anti-nucleosomas, anti-SM, anti-RNP y Ro52 positivos) con DNA elevado e hipocomplementemia. Con los datos clínicos y analíticos fue diagnosticado de LES con afectación hematológica, cutánea y neuropsiquiátrica. Se inició tratamiento dirigido a afectación neuropsiquiátrica con ciclofosfamida, glucocorticoides e hidroxicloroquina presentando rápida respuesta. Dada la presentación en el contexto de TEA y epilepsia rolándica atípica se decidió cursar exoma clínico con resultado de variante patogénica en hemizigosis en MECP2.

### **CONCLUSIONES**

La variante patogénica del gen MECP2 se ha relacionado con el síndrome de Rett en niñas. En hombres se ha asociado con amplia variedad clínica: autismo, cuadros psicóticos y discapacidad intelectual. Recientemente se ha asociado mutación en gen MECP2 con susceptibilidad y severidad de LES.



## **PO-006 LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y SU AFECTACIÓN RENAL EN PEDIATRÍA**

María Del Mar Martín Latorre<sup>1</sup>, Celia Baeza Céspedes, Evelyn Huber, José Sánchez López-Gay, Francisco Vela Enríquez, Julio García Feito

<sup>1</sup>Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería

### **OBJETIVOS**

Analizar datos epidemiológicos, clínicos, diagnósticos y terapéuticos en pacientes pediátricos afectados de lupus eritematoso sistémico (LES) y su posible afectación renal.

### **METODO**

Estudio de una cohorte retrospectiva de 5 pacientes afectados de LES con posible afectación renal seguidos en Consultas Externas de Reumatología pediátrica de hospital de tercer nivel.

### **RESULTADOS**

Se evaluaron 5 pacientes, con edad media al diagnóstico de 11,8 años, siendo un 60% niñas. Los síntomas más frecuentes al diagnóstico fueron proteinuria y edemas (40%).

El 100% presenta hipertensión arterial, empleándose enalapril como antihipertensivo (100%).

Un 80% de los pacientes presentaba nefritis lúpica, acompañado de daño renal agudo en su debut. Analíticamente se objetivó positividad a autoanticuerpos ANA y DNA de doble cadena (100%). Se realizó biopsia renal en el 80% de pacientes con nefritis lúpica, siendo el diagnóstico más frecuente la glomerulonefritis lúpica tipo IV. Para el manejo de la patología lúpica, el fármaco más empleado fueron la prednisona (100%), y la hidroxiquina (100%), requiriendo en algunos casos micofenolato, indometacina, colchicina y furosemida.

### **CONCLUSIONES**

La afectación renal es una de las manifestaciones más graves y frecuentes en el LES Pediátrico, afectando hasta el 80% de pacientes según la bibliografía consultada (dato coincidente con nuestra muestra).

Por su repercusión clínica y funcional, es recomendable realizar un despistaje activo de la nefritis lúpica en niños con LES.

Resaltar la importancia del manejo multidisciplinar en el paciente pediátrico con patología reumatológica, destacando el LES por su potencial afectación multiorgánica



## **PO-007 REVISIÓN DEL TRATAMIENTO CON BELIMUMAB SUBCUTÁNEO EN PACIENTES DIAGNOSTICADAS DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO EN NUESTRO CENTRO**

Julio García Feito<sup>1</sup>, Celia Baeza Céspedes<sup>1</sup>, María del Mar Martín Latorre<sup>1</sup>, Mercedes Ibáñez Alcalde<sup>1</sup>, Leticia Martínez Campos<sup>1</sup>, Evelyn Huber<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería

### **OBJETIVOS**

Valorar la evolución clínica y analítica tras comenzar tratamiento con Belimumab subcutáneo en pacientes diagnosticadas de lupus eritematoso sistémico (LES) en nuestro centro.

### **MÉTODO**

Estudio descriptivo retrospectivo, mediante la revisión de historias clínicas de pacientes con LES en edad pediátrica en nuestro centro.

### **RESULTADOS**

Desde enero de 2022, tres pacientes han comenzado tratamiento con Belimumab subcutáneo, todas ellas mujeres, con edades de: 11 años (al debut) por cuadro grave con poliartritis, bicitopenia y pancreatitis aguda; 18 años (5 años tras el debut) por brote severo asociando nefropatía e hipertensión mal controlada; 24 años (12 años tras el debut) por afectación grave del sistema nervioso periférico con mononeuritis múltiple (MNM). En todas ellas se consiguió mejoría clínica, con resolución completa (incluyendo afectación renal) salvo secuelas leves en el caso de la MNM; así como mejoría analítica con disminución de los reactantes de fase aguda y de los niveles de anticuerpos antiDNA de doble cadena, aumento del complemento, resolución de las citopenias y función renal normalizada. No han presentado efectos secundarios, salvo leve aumento del colesterol total y triglicéridos en dos de ellas. Actualmente permanecen sin nuevos brotes.

### **CONCLUSIONES**

El tratamiento con Belimumab subcutáneo en nuestras pacientes ha conllevado una mejoría tanto clínica como analítica, sin presentar efectos secundarios salvo leve hipercolesterolemia. Es por tanto una opción segura en pacientes que lo requieran, ya por clínica exacerbada o como ahorrador de corticoides. Ha supuesto una mejoría en la calidad de vida, permitiendo un buen control de la enfermedad en nuestras pacientes.



## **PO-008 MEJORA EN LOS HALLAZGOS CAPILAROSCOPICOS EN PACIENTES PEDIATRICOS CON EMTC A LO LARGO DEL TIEMPO Y CORRELACION CON ACTIVIDAD DE LA ENFERMEDAD: ESTUDIO DESCRIPTIVO RETROSPECTIVO**

Blanca Díaz-Delgado Menéndez<sup>1</sup>, Clara Udaondo Gascón<sup>1</sup>, Rosa M<sup>a</sup> Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, Claudia Millán Longo<sup>1</sup>, Celia Muñoz Gómez<sup>1</sup>, Eduardo Ramos Ibáñez<sup>3</sup>, Borja del Carmelo Gracia Tello<sup>2</sup>, Agustín Remesal Camba<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid, <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario Zaragoza, Zaragoza, <sup>3</sup>Universidad de Zaragoza, Zaragoza

### **Introducción:**

La enfermedad mixta del tejido conectivo (EMTC) es una enfermedad autoinmune sistémica rara que al igual que otras conectivopatías presenta alteraciones en la capilaroscopia periungueal.

### **Objetivo:**

El objetivo del presente estudio es describir los hallazgos de las capilaroscopias en cinco pacientes con EMTC y estudiar su evolución a lo largo del tiempo en relación con la actividad de la enfermedad.

### **Métodos:**

Se describen 5 mujeres adolescentes con EMTC, con edad media al diagnóstico de 10,8 años y una media de tiempo de seguimiento de 4 años (rango 3-7 años).

El patrón capilaroscópico predominante al diagnóstico fue el esclerodermiforme activo, presente en 4 de los 5 pacientes, con pérdida de densidad capilar y presencia de megacapilares como hallazgos principales. Una paciente presentó patrón inespecífico con dilataciones en cantidad leve y densidad capilar preservada. En todos los casos, las dilataciones capilares fueron el rasgo más sobresaliente. Además, se observaron microhemorragias en gota y tortuosidades en 4 de ellas.

Se efectuaron capilaroscopias seriadas en 4/5 pacientes durante un periodo de tres años. Todas ellas demostraron cambios significativos, incluyendo la normalización de la densidad capilar en 3/4 de las pacientes. El número medio de capilares normales aumentó en un 20,1%. 3/4 pacientes pasaron de un patrón esclerodermiforme activo a uno inespecífico y 1/4 de patrón inespecífico a normal.

### **Conclusión:**

El patrón esclerodermiforme activo fue el fenotipo capilaroscópico predominante en nuestras pacientes con EMTC al diagnóstico, observándose una clara mejoría de la arquitectura vascular coincidente con la mejoría de la actividad de la enfermedad.



## **PO-009 GRANULOMATOSIS CON POLIANGEITIS EN LA INFANCIA: UN RETO DIAGNOSTICO.**

Francisco Jose Gil Saenz<sup>1</sup>, María Izquierdo Rubio<sup>1</sup>, Neus Saloni Gómez<sup>1</sup>, María Cruz Laiño Piñeiro<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario De Navarra, Pamplona

### **INTRODUCCIÓN**

La granulomatosis con poliangeitis (GPA) es una vasculitis de pequeño vaso asociada a ANCA. Enfermedad rara en la infancia con clínica heterogénea: afectación frecuente tracto respiratorio superior, pulmonar y renal, raramente oftalmológica, gastrointestinal, cutánea, articular o neurológica.

### **CASO CLÍNICO**

Adolescente de 14 años con diagnóstico AIJs+SAM hace 3 meses en país de origen tras ingreso por inflamación de rodillas y fiebre recibiendo corticoterapia, ciclosporina y MTX

A los días de su llegada a nuestro país, consulta en urgencias por artralgias, epistaxis, tos y rinorrea. Presenta anemia severa (Hb 6,6) por lo que ingresa. Asocia hematuria y proteinuria. Valorado por ORL, diagnóstico de rinitis crónica. En Rx de tórax hallazgo de cavitación en LSD.

Sospechando GPA por afectación nasal, renal y pulmonar, se solicita c-ANCA siendo positivo (antiproteinasa-3: 1085). Se amplía estudio con TC tórax: lesión nodular cavitada apical derecha, áreas parcheadas en vidrio deslustrado y nodulillos periféricos. TC senos paranasales engrosamiento mucoso no nodular de predominio en seno maxilar izquierdo. Biopsia renal con glomerulonefritis proliferativa extracapilar tipo III (pauciinmune), todo ello compatible con GPA. Se inician pulsos de corticoterapia IV durante 72h, luego corticoterapia oral (60 mg/día) y rituximab IV, con buena evolución clínica.

### **CONCLUSIONES**

- La GPA es una afección rara con clínica inespecífica y heterogénea, por lo que el diagnóstico diferencial es complejo.
- Los avances en el tratamiento mejoran significativamente el pronóstico de estos pacientes por lo que es esencial llegar a un diagnóstico certero e iniciar tratamiento de manera precoz.



## **PO-010 AFECTACIÓN CUTÁNEA EN LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO**

Berta Llonch Garcia<sup>1</sup>, Montserrat Gispert-Saüch Puigdevall, Anna Hernández Ventura, Ariadna Jofre Magallón, Víctor Josué Lagos Archaga

<sup>1</sup>Hospital Josep Trueta De Girona, Girona

**Introducción:** El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una enfermedad autoinmune poco frecuente debida al paso transplacentario de anticuerpos maternos anti-Ro, anti-La y/o anti-RNP. La clínica más frecuente es cutánea y cardíaca (bloqueo cardíaco completo, BCC). El diagnóstico se puede establecer ante un recién nacido (RN) cuya madre presente anticuerpos específicos y con síntomas típicos de la enfermedad. Es importante la sospecha clínica y la realización de técnicas diagnósticas por el potencial riesgo cardíaco.

**Caso clínico:** RN de 38+3 SG hijo de madre con anticuerpos anti-Ro y anti-La. Al nacimiento, exantema papular eritematoso-violáceo generalizado que afecta palmas y plantas. El estudio de inmunidad revela anticuerpos anti-Ro52+, anti-Ro60+ y anti-La+. Durante el ingreso presenta afectación hepática (hipertransaminasemia con coléctasis) y hematológica (anemia y plaquetopenia) que precisan tratamiento. Los estudios cardiológicos no muestran alteraciones y las pruebas de imagen cerebrales sugieren retraso de mielinización. Posteriormente presenta buen desarrollo psicomotor con tendencia a la resolución de las alteraciones analíticas y de las lesiones cutáneas.

**Discusión:** Es importante la detección prenatal de anticuerpos de LEN ya que permite el screening de BCC y la instauración de tratamiento preventivo. Deberían realizarse pruebas complementarias (analítica, inmunidad y ECG) a todo RN cuya madre presente anticuerpos de LEN independientemente de la clínica al nacimiento. La presentación cutánea tiene tendencia a la resolución completa, las manifestaciones hepáticas y hematológicas suelen ser transitorias y los hallazgos en pruebas de imagen cerebral no suelen traducir clínica. Es relevante el seguimiento de las madres por el riesgo incrementado de desarrollar enfermedad autoinmune.



## **PO-011 UTILIDAD DEL FLUJO SALIVAR NO ESTIMULADO EN PACIENTES CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE ENFERMEDAD DE SJÖGREN EN PEDIATRÍA**

Juan Manuel Mosquera Angarita<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan De Déu, Barcelona, Barcelona

La enfermedad de Sjögren es una enfermedad autoinmune sistémica con afectación inflamatoria característica sobre las glándulas exocrinas. Los síntomas secos, característicos de los pacientes en edad adulta, no constituyen la sintomatología predominante en edad pediátrica, sin embargo podrían llegar a identificarse desde edad temprana. El flujo salivar no estimulado es una medición fácil de realizar, no invasiva y que refleja la capacidad excretora de las glándulas salivares.

Se identifica de manera retrospectiva una cohorte histórica de pacientes con sospecha diagnóstica o diagnóstico de enfermedad de Sjögren seguidos en un hospital terciario en quienes se hubiera medido durante el seguimiento al menos una vez el flujo salivar no estimulado (n=25). Se analiza el subgrupo en quienes se haya detectado un valor disminuido (< 0.1 mL/min) (n=5) describiendo las características demográficas, manifestaciones clínicas, cumplimiento de criterios clasificatorios de la enfermedad, perfil de autoanticuerpos, y resultado de pruebas diagnósticas como ecografía de glándulas salivares, gammagrafía de glándulas salivares, test de schirmer y biopsia de glándulas salivares menores (según estuvieran disponibles).





## **PO-012 SINDROME DE DOWN, LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA CON FIN DE TRATAMIENTO Y ARTRITIS DE RODILLA**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Miguel Garcia Ariza<sup>1</sup>, Miguel Vazquez Ronco<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niña de 9 años remitida por artritis de rodilla izquierda de 1 mes de evolución, con cultivo de líquido sinovial negativo y ausencia de respuesta a tratamiento antibiótico.

Se trata de una paciente con síndrome de Down, que debutó con leucemia linfoblástica aguda con una fractura patológica de cadera que precisó reducción con placa y tornillos. Fin de tratamiento oncológico un año antes.

Análiticamente presenta elevación de VSG y prot C reactiva, ANA positivos (1/800) y hemograma normal. Se instaura tratamiento con corticoide oral y se programa infiltración articular. Se realiza así mismo punción aspirado de médula ósea que descarta recaída de leucemia. Al suspender corticoide presenta inflamación de tobillo contralateral. Recaída de artritis de rodilla tras la infiltración por lo que se inicia metotrexato subcutáneo. Se consigue remisión con metotrexato, pero meses más tarde reconsulta por dolor de espalda y artralgias erráticas. A la exploración se constata esplenomegalia y petequias en región cervical, por lo que se contacta con Oncología Pediátrica que confirma recaída tardía de leucemia.

Estando en tratamiento de mantenimiento de Leucemia, presenta nuevamente artralgias y por aspirado medular se constata nueva recaída. Se contacta en este momento con centro de referencia y se realiza trasplante de médula ósea como tratamiento de rescate.

Se presenta este caso por la dificultad del manejo de una paciente con síndrome de Down no verbal y por las manifestaciones osteoarticulares como primer síntoma de un proceso oncohematológico en Pediatría.

En esta niña en el momento que se recuperaba de la linfopenia tras la quimioterapia presentaba dolores articulares o artritis en relación a Artritis Idiopática Juvenil. Ambas enfermedades: leucemia y Artritis Idiopática Juvenil tienen una frecuencia aumentada en las personas con Síndrome de Down; por lo que debemos conocerlo y realizar una exploración articular completa en sus revisiones periódicas de salud.



### **PO-013 ¿ARTRITIS POSTESTREPTOCÓCICA O AIJ?**

Ana de la Iglesia Rivaya, Sara Bueno Pardo, Enrique González Carrera, Sara Baruque Rodríguez, Anahy María Brandy García, María Edilia García Fernández, Marta Ornia Rodríguez, Rocío MueJáñez, Javier González García  
<sup>1</sup>Hospital Universitario De Cabueñes, Gijón

**Objetivo:** Describir un caso de artritis de rodillas con evolución tórpida en paciente con infección previa reciente por *Streptococo pyogenes* (SBHA).

**Método:** Revisión de la historia clínica de una paciente con sospecha de artritis postestreptocócica.

**Resultados:** Niña de 6 años, sana, que consulta por artritis bilateral de rodillas de 2 semanas de evolución, sin respuesta a AINEs. Amigdalitis estreptocócica 1-2 semanas previo al inicio de los síntomas. PCR 24.9 mg/L, VSG 120 mm, ASLO 3.390 UL/ml. Ecografía de rodillas con derrame articular y engrosamiento sinovial. Estudio cardiológico normal.

Ante sospecha de artritis postestreptocócica, se inicia tratamiento con corticoide oral. Se indica, asimismo, profilaxis secundaria con penicilina mensual durante, al menos, 1 año y se amplían estudios con autoinmunidad (ANA positivo 1:1280).

Mejoría progresiva pero no completa por lo que, aunque existen dudas de la adherencia al tratamiento, se añade metotrexato semanal (15 mg/m<sup>2</sup>) ante la duda de que la infección por SHBA hubiera desencadenado una AIJ. Al retirar el corticoide reaparece la clínica inicial, por lo que se añade adalimumab subcutáneo. Tras ello, mejoría franca, estando actualmente asintomática.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de artritis de rodillas que cumple todos los criterios de artritis postestreptocócica (artritis aguda, simétrica, no migratoria, persistente, que no responde a AINEs, con infección estreptocócica reciente documentada y sin cumplir criterios de fiebre reumática) que, por la persistencia de los síntomas (pudiendo estar en relación con administración errática de la medicación), obliga a pensar en la posibilidad de AIJ desencadenada por SBHA y tratarla como tal.



## **PO-014 ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL CON HIPERFOSFORILACIÓN DE LA VIA JAK STAT EN PACIENTE CON TRISOMIA 21 ( PARTE 2)**

Natalia Palmou Fontana<sup>1</sup>, Adrian Garcia-Rogero<sup>2</sup>, Laura Bertholt<sup>1</sup>, Domingo Gonzalez-Lamuño<sup>1</sup>, MD.PhD Peter Olbrich<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Marqués De Valdecilla, SANTANDER, <sup>2</sup>centro de Salud Cotolino , Castro Urdiales,

<sup>3</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío , Sevilla

Paciente de 11 años de sexo femenino, remitida a la consulta de Reumatología Pediátrica por dolor y tumefacción articulación esternoclavicular sin traumatismo previo. Antecedentes : Diagnosticada de síndrome de Down sin patología estructural grave, defecto en septo atrial; asociada a patología tiroidea autoinmune (psoriasis de cuero cabelludo). Los episodios de dolor eran intensos junto cuadros sincopales. En los controles analíticos destacaba aumento de reactantes de fase aguda. Clínicamente manifiesta dolor inflamatorio de articulaciones esternoclaviculares, carpometacarpo, codo y rodilla, tenosinovitis en compartimento (peroneos). Se diagnosticó de poliartritis asimétrica y psoriasis de cuero cabelludo y dactilitis,

El tratamiento, fue la inducción a remisión debido a la repercusión general del brote, se intentó con corticoides sistémico (dosis 10mg oral ) y metotrexato (vía sc, 20mg ). Las primeras semanas de tratamiento, empeora con artritis, Hipertiroidismo y disminución de peso. En la analítica hipertransaminasemia leve-moderada.

Se pautó antiIL6 (tocilizumab dosis sc ), pero debido a la neutropenia grave se decidió discontinuarlo.

Tras la falta de respuesta, se solicitó uso compasivo baricitinib dosis 4mg cada 24 horas. Previo inicio se remitieron muestras de sangre para estudio funcional. Se observó una hiperfosforilación de los niveles de STAT1 respecto a control, y disminución los mismos durante el tratamiento. Además se solicitó Firma interferón y estudio genético para descartar una interferopatía, con resultado negativo. La respuesta clínica fue exitosa, con control y remisión de su patología.

Juicio Clínico

Artritis idiopática juvenil psoriasica con hiperfosforilación de la vía jak stat en paciente con Trisomía 21



### **PO-015 CUANDO EL DIAGNÓSTICO SE COMPLICA**

Laura Trujillo Caballero<sup>1</sup>, Carlota Bandres Beltrán<sup>1</sup>, Carmen María Abril Díaz<sup>1</sup>, Beatriz Bravo Mancheño<sup>1</sup>, Juan Luis Santos Pérez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil Granada, Granada

Niña de 8 años, uveítis intermedia, ANAs (+) controlada con MTX y Adalimumab.

Ingresar por fiebre intermitente de 2 semanas de evolución, diaria desde 5 días previos, hasta 40°C. Asocia pancitopenia, leve aumento de transaminasas y ferritina elevada. No ha suspendido tratamiento de base.

Palidez cutánea, microadenias laterocervicales, esplenomegalia severa junto con leve hepatomegalia.

Procede de zona endémica en Leishmania por lo que se solicita PCR de Leishmania en sangre con resultado(-), así como cultivos, serologías y cargas virales. Ante persistencia de fiebre diaria, empeoramiento de citopenias y con datos de linfocitosis-hemofagocítica(LHH) se realiza biopsia de médula ósea(MO) que descarta malignidad. PCR Leishmania en MO y resto de microbiología(-).

Ante fiebre de origen desconocido (FOD), esplenomegalia y citopenias en paciente inmunodeprimido con los AP descritos nos planteamos diagnósticos diferenciales: LHH secundaria, SAM en AIJs, sarcoidosis, lupus..

Inicio empírico de anfotericina B con aumento de picos febriles las primeras 24-48h y empeoramiento analítico a las 48 horas con acentuación de citopenias y aumento de ferritina por lo que se decide asociar DXM según protocolo LHH.

Afebril a las 48 horas de inicio de anfotericinaB con mejoría posterior analítica, avisando microbiología de IgM(+), para Leishmania repitiendo en muestra congelada MO PCR de Leishmania con resultado(+).

### **REFLEXIÓN**

Presentamos este caso reciente por la dificultad que presenta paciente con FOD+pancitopenia+esplenomegalia con tratamiento inmunosupresor que puede enmascarar sintomatología y complicar el diagnóstico.

Así mismo tras finalizar tratamiento Leishmaniasis nos planteamos cual es el esquema terapéutico mas adecuado a seguir para su uveítis de base.



## **PO-016 UVEÍTIS NO ASOCIADAS A ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL. REVISIÓN EN NUESTRA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR.**

Judit Font Urgelles<sup>1</sup>, Anna Pujol Manresa<sup>1</sup>, Eva Forcadell Pirretas<sup>1</sup>, Anna Monés Llivina<sup>1</sup>, Melania Martínez-Morillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari Germans Trias I Pujol, Badalona

### **Objetivo**

Presentar una revisión de las uveítis no infecciosas derivadas a la consulta de reumatología pediátrica.

### **Métodos**

Descripción de las uveítis y su manejo.

### **Resultados**

En nuestro centro se derivan a las consultas de reumatología pediátrica los pacientes con uveítis en los que se sospecha una posible enfermedad sistémica ya sea por su forma de presentación (panuveítis y/o bilateralidad), por su escasa respuesta al tratamiento tópico o por presentar otra clínica asociada.

En los últimos 5 años se han atendido 15 pacientes con uveítis (7 niños, 8 niñas), con una edad media al debut de 9.5 años (rango 4,6-13,4).

La presentación más frecuente fue la panuveítis bilateral (5), seguido de la anterior bilateral (4). El resto fueron panuveítis unilateral (2), uveítis anterior unilateral (2), posterior bilateral (1) y media (1).

Se detectaron ANA positivos en cinco pacientes. Cuatro presentaron ECA elevado sin otros signos de enfermedad. Dos tenían HLA-B51 positivo, uno HLA-B27 positivo y cinco no tenían ningún marcador.

Sólo cuatro pacientes se controlaron únicamente con tratamiento tópico. Once recibieron metotrexato y de éstos, cinco asociaron adalimumab. El tratamiento sistémico se pudo retirar en cuatro (tras una media de 592 días) y en tres no se pudo retirar por rebrote con el descenso de medicación.

### **Conclusiones**

En la mayoría de uveítis valoradas en las consultas de reumatología no se identificó ninguna enfermedad sistémica subyacente (93.4%).

La mayoría fueron panuveítis y uveítis anteriores bilaterales (dados los criterios de derivación) y requirieron de tratamiento sistémico para entrar en remisión (73.4%).



## **PO-017 LIMITACIÓN A LA ELEVACIÓN DE HOMBROS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MUCOPOLISACARIDOSIS.**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Javier de las Heras Montero<sup>1</sup>, Nerea Hormaza Aguirre<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niña de 3 años remitida por macrocefalia, retraso del lenguaje, psoriasis y manchas café con leche.

Primera hija de padres consanguíneos de origen bereber. Presenta macrocefalia adquirida desde los 9 meses de edad, sin otros datos de retraso de desarrollo salvo escaso desarrollo del lenguaje que achacan a exposición a varios idiomas.

Adenoamigdalectomizada antes de los 2 años por SAOS.

En la exploración presenta macrocefalia con frente abombada y puente nasal hundido, orejas de implantación baja. Limitación a la elevación de hombros, con tórax triangular y clavículas cortas. Psoriasis con afectación de dedos de las manos y pitting ungueal.

Se remite preferente a Unidad de Metabolismo y se solicita serie ósea, que revela datos compatibles con la sospecha de mucopolisacaridosis: morfología escafocefálica con cierto abombamiento de la región frontal. Sutura lambdoidea y coronales permeables. En mandíbula rama corta con un cóndilo plano. Clavículas de aspecto tosco en su vertiente medial. Costillas toscas, adelgazadas en sus extremos vertebrales. Duodécimas costillas hipoplásicas. Tenue cifosis toracolumbar con vértebras de morfología en gancho (D12 y sobre todo L1), considerando una anomalía de la transición con sacralización de L5. En pelvis llama la atención una coxa valga bilateral. Cierta displasia / hipoplasia acetabular derecha. Los huesos largos de extremidades superiores y extremidades inferiores presentan un aspecto tosco y ancho con expansión metafisodiafisaria.

Se comprueba elevación de GAG en orina y déficit actividad alfa-iduronidasa, compatibles con MPS tipo 1. Se inicia tratamiento con enzima sustitutiva (laronidasa).

La madre de la paciente está embarazada, al nacimiento se comprueba que el recién nacido también está afecto de MPS tipo 1.

La paciente ha sido valorada en centro de referencia y se ha realizado trasplante de médula ósea con fines curativos.

Se presenta el caso clínico para resaltar la importancia de la exploración articular en la detección de MPS.



## **PO-018 TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO A 5 AÑOS DE LA PATOLOGÍA METABÓLICA ÓSEA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FACTORES DE RIESGO DE BAJA MASA ÓSEA**

Júlia Torguet Carbonell<sup>1,2</sup>, Berta Magallares<sup>1,3,4</sup>, Ignasi Gich<sup>5</sup>, Helena Codes-Méndez<sup>1</sup>, Susana Boronat<sup>3,6</sup>, Jorge Malouf<sup>7</sup>, Susana Fernández<sup>1</sup>, Dacia Cerdà<sup>8</sup>, Hèctor Corominas<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Reumatología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>2</sup>Servicio de Reumatología, Hospital Universitari Mútua Terrassa, Terrassa, <sup>3</sup>Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, <sup>4</sup>Hospital Universitario Dexeus Barcelona, Barcelona, <sup>5</sup>Departamento de epidemiología clínica y salud pública, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>6</sup>Servicio de Pediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>7</sup>Unidad de Metabolismo Óseo. Servicio de Medicina Interna, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, <sup>8</sup>Servicio de Reumatología, Hospital Moises Broggi, Barcelona

### **INTRODUCCIÓN**

Se desconoce la adherencia terapéutica de pacientes pediátricos con factores de riesgo persistentes para Baja Masa Ósea para la edad(BMO)/Osteoporosis Infantil(OPi) secundaria a factores de riesgo.

### **OBJETIVO**

Describir la adherencia al tratamiento y a las visitas de control a 5 años de una cohorte de pacientes pediátricos en estudio de BMO/OPi secundaria.

### **MÉTODOS**

Estudio observacional de seguimiento de una cohorte de pacientes con factores de riesgo de BMO en consulta de reumatología pediátrica. Se recogieron datos demográficos y clínicos basales y a 5 años.

### **RESULTADOS**

Incluidos 95 pacientes, 52% mujeres, edad media basal 9.8(±4.7) años.

29 pacientes mantenían seguimiento a 5 años de la visita inicial, el 37,9% por la patología ósea, 44,8% por patología de base y 17,2% por ambas. La mediana de seguimiento por patología ósea fueron 11,5 meses (rango intercuartílico: 4,5-24).

De los 66 pacientes sin seguimiento, 77,3% había recibido el alta por ausencia/mejoría de BMO/OPi y/o factores de riesgo asociados.

A los 5 años, 2(6,9%) pacientes recibían tratamiento con Ácido Zoledrónico y 16(55,1%) suplementos calcio y/o vitamina D. En 5 pacientes (17,2%) se desintensificó el tratamiento y en 2 (6,9%) se intensificó.

### **CONCLUSIONES**

Se realizó seguimiento a 5 años al 30,5% de los pacientes evaluados basalmente para estudio de BMO/OPi secundaria a presencia de factores de riesgo.

La adherencia a los suplementos fue del 41% del total de los pacientes a los 5 años.



**PO-019 COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA VERSUS SARCOIDOSIS SISTÉMICA, ENFERMEDAD DE DEPÓSITO O ENFERMEDAD LINFOPROLIFERATIVA : UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR**

Natalia Palmou Fontana<sup>1</sup>, Maria Rosario Gonzalez-Escudero<sup>2</sup>, Lara Sanchez-Bilbao<sup>1</sup>, Monica Duarte - Romero<sup>1</sup>, Vanesa Gonzalez-Dermit<sup>1</sup>, Domingo Gonzalez-Lamuño<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Marqués De Valdecilla, SANTANDER, <sup>2</sup>Centro de salud Miera , Liérganes

Niño de 14 años, Con antecedentes: madre con colestasis hepática en embarazo, parto provocado en 35 SG (peso 3,5kg). Hematocrito elevado, asma del lactante. Inmunizaciones según calendario vacunal incluyendo rotavirus y neumococo. No IQs. Pie cavo bilateral. Padre fallecido por embolia pulmonar.

Esplenomegalia detectada en julio de 2021 por GEA, que persiste un año después. Ig M positivo CMV. resto serología infecciosa completa negativa, Estudio hematológico normal. ACE elevada y calcio. 01/07/2021 En ecografía se detecta tras episodio febril, ileitis inespecífica, adenitis mesenterica y esplenomegalia. En evolución persiste Esplenomegalia con elevación creatinina. En PET 01/06/2023 actividad difusa incrementada. En la anamnesis No cefaleas. No alteraciones cutáneas. No síntomas digestivos, hiporexia, sin pérdida de peso. insomnio. No dolores articulares, Dolor centrotorácico con sensación de opresión. Manifiesta alteración de la circulación y pernio importante Tos seca, no expectoración, no disnea. no eritema nodoso, no adenopatías, ni prurito. Estudio genético negativo autoinflamatorias y enfermedades de depósito. En exoma se identifica heterocigoto compuesto variante patogénica de ABCB11. Colestasis hiperbilirrubinemia e hipovitaminosis E

Diagnóstico: Colestasis familiar intrahepática progresiva

Conclusión: Las Variantes patogénicas en el gen ABCB11 son la colestasis intrahepática benigna recurrente tipo 2 y la colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2. Herencia autosómica recesiva. La leve presenta prurito intenso, ictericia, esteatorrea, náuseas, vómitos, anorexia, dolor en hipocondrio derecho y pérdida de peso, hepatomegalia y esplenomegalia ausentes. Hiperbilirrubinemia, fosfatasa alcalina y ácidos biliares altos. La segunda ictericia, prurito, hepatomegalia y esplenomegalia, hiperbilirrubinemia directa, ALT y AST elevadas, GGT normal, ácidos biliares elevados y disminución de sales biliares.





## PO-020 EXPERIENCIA DEL TRATAMIENTO CON ZOLEDRONATO ENDOVENOSO EN UNA COHORTE DE PACIENTES ONCOHEMATOLÓGICOS PEDIÁTRICOS CON COMORBILIDAD ÓSEA

Júlia Torguet Carbonell<sup>1,2</sup>, Laia Martínez<sup>1</sup>, Mireia López<sup>1</sup>, Estefanía Moreno<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, <sup>2</sup>Hospital Universitari Mútua Terrassa, Terrassa

### INTRODUCCIÓN

Los pacientes pediátricos oncohematológicos presentan mayor comorbilidad ósea por diversos factores de riesgo como tratamientos e inmovilización. Frecuencia de patología ósea y repercusión terapéutica, e indicaciones de zoledronato para tratar estas comorbilidades, no están establecidas.

### OBJETIVO

Describir experiencia tratamiento con zoledronato, eficacia y seguridad, en pacientes oncohematológicos con comorbilidad ósea.

### MÉTODOS

Estudio observacional descriptivo, cohorte pediátrica oncohematológica en seguimiento por comorbilidad ósea que recibieron zoledronato entre 2019-2023.

### RESULTADOS

16 pacientes, 12(75%) varones, edad media 15( $\pm$ 3.78) años. Antecedentes oncohematológicos: 15 pacientes (93%) trasplante progenitores hematopoyéticos, 3(18%) leucemia aguda mieloide, 3(18%) leucemia aguda linfoblástica tipo T y 5 (31%) tipo B.

Patología ósea que motivó el tratamiento: 8 pacientes (50%) baja masa ósea (BMO) y dolor óseo por osteonecrosis (ON), 4(25%) osteoporosis (OPi) y ON, 2(12%) OPi, 1 BMO y 1 ON.

La mayoría recibieron >2 dosis de zoledronato (0.05mg/kg/dosis) (n 12), máximo 4 dosis. Hipocalcemia post-tratamiento en 2 pacientes (12%) con BMO+ON. Todos recibían vitamina D, 7 también calcio.

5(31%) pacientes presentaban fracturas previas al zoledronato (4 vertebrales) y 3(18%) durante tratamiento (2 vertebrales). Uno cumplió criterios para modificar diagnóstico de ON+BMO a OPi.

Densitometría ósea inicial: Z score L1-L4 media -2.29( $\pm$ 1.43), 13 pacientes al año -1.90( $\pm$ 0.92), 8 a los 2 años -1.78( $\pm$ 0.73).

### CONCLUSIONES

Elevada presencia ON en nuestra cohorte (81%), pudiendo coexistir ON + OPi o BMO, el zoledronato puede ser útil para paliar dolor óseo y aportar ganancia mineral ósea.

Tendencia a mejoría densitométrica sin efectos adversos graves, se interpreta como buena respuesta al zoledronato en nuestra cohorte.



## PO-021 SWITCH PAMIDRONATO-ZOLEDRÓNICO EN PACIENTES CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Alvaro Villarejo Perez<sup>1</sup>, Carmen García Malagón<sup>2</sup>, Laura Fernández Silveira<sup>1</sup>, Marisol Camacho Lovillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen Del Rocío, SEVILLA, <sup>2</sup>Hospital de Alta Resolución de Écija, Écija

### Objetivos:

Describir características de pacientes con Osteogénesis Imperfecta (OI) tratados con bifosfonatos. Describir la muestra de pacientes con pauta switch de pamidronato a zoledrónico.

### Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con OI tratados con bifosfonatos entre 2006-2023 en un hospital de tercer nivel.

### Resultados:

Se identificaron 30 pacientes con OI tratados con bifosfonatos, 17 varones (56,7%) y 13 mujeres (46,3%). La mediana de inicio de las fracturas óseas fue al año de edad (RIC: 0,175-1,65). 28 pacientes se realizaron estudio genético: 12 (42,8%) mostraron alteración en COL1A1, 12 (42,8%) COL1A2, 1 (3,6%) BMP1 y en 3 casos (10,7%) no se identificó ninguna alteración.

En 16/30 pacientes se cambió el tratamiento de pamidronato a zoledrónico (53,3%). En estos, la mediana de edad al inicio de pamidronato fue 3,34 años (RIC:2-6,47) con un seguimiento mediano de 6,6 años (RIC:4,46-9,99). El cambio a zoledrónico ocurrió con 11,94 años de mediana (RIC 9,22-13,56), con seguimiento mediano de 3,14 años (RIC:2,65-3,65). La mediana de fracturas/año registradas durante el tratamiento con pamidronato fue de 0,14 (RIC:0-0,67) vs. 0,27 (RIC:0-0,5) recogidas durante el tratamiento posterior con zoledrónico. El análisis estadístico ajustado por edad no mostró diferencias significativas en el número de fracturas/año ( $p=0,985$ ).

### Conclusiones:

En nuestra serie, los pacientes con OI en los que se ha cambiado el tratamiento a zoledrónico muestran mayor número de fracturas/año que en el periodo previo en el que fueron tratados con pamidronato sin significación estadística. Son necesarios estudios prospectivos y analíticos que estudien estas posibles diferencias y ofrezcan nuevos datos.



## **PO-022 DISPLASIAS ÓSEAS CRANEOFACIALES. RESULTADOS CON BIFOSFONATOS EN UNA SERIE DE 7 CASOS.**

Ana Gámez Belmonte<sup>1</sup>, Laura Trujillo Caballero, Ángel Morillas Mingorance, Beatriz Bravo Mancheño

<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil Virgen De Las Nieves, Granada

### **INTRODUCCIÓN**

La displasia ósea fibrosa (DOF) es un trastorno óseo raro, benigno, progresivo en el que el hueso es reemplazado por tejido fibroso. Puede presentarse como lesión única (DOF monostótica, DOM) o múltiple (DOP, pudiendo formar parte del síndrome McCune-Albright). Cuando afecta al macizo craneofacial (DFCF), presenta repercusiones estéticas y neurológicas.

### **CASOS CLÍNICOS**

Presentamos 7 pacientes con DFCF en los últimos 10 años tratados con bifosfonatos.

Edad media al diagnóstico: 10 años (9-15 años). Tiempo desde el inicio de los síntomas desde 3 meses a 6 años. En todos los casos la afectación fue monostótica sin alteración endocrina: en 2 maxilar (deformidad orbitaria, distopia ocular), en 2 mandibular (tumefacción, maloclusión, dolor) y en 3, base craneal/esfenoides (pérdida visual, estrechamiento canal nervio óptico). El diagnóstico se realizó mediante gammagrafía ósea, TC/RMN y biopsia. 3 casos habían presentado mínimo 2 cirugías previas sin resolución, en un caso con empeoramiento visual.

Se utilizaron bifosfonatos intravenosos (tiempo desde inicio síntomas: 3 meses a 10 años). En 6, pamidronato (4 seguido de zoledrónico) y en 1, zoledrónico. Tiempo medio de tratamiento: 2 años (1 a 3,5). El único efecto adverso (seguimiento hasta 10 años) ha sido cuadro pseudogripal con primeras infusiones.

La evolución ha sido favorable: resolución completa (el que se trató más precozmente) y el resto, estabilización. No modificó la disfunción visual y ninguno precisó cirugía descompresiva posterior.

### **CONCLUSIONES**

La DFCF tiene implicaciones estéticas y neurológicas y diagnóstico dificultoso y multidisciplinar. Se constató buena respuesta al tratamiento con bifosfonatos, especialmente cuando éste fue precoz.



**PO-023 ¿DERMATOMIOSITIS JUVENIL AMIOPÁTICA? IMPORTANCIA DEL PERFIL DE ANTICUERPOS DE MIOPATÍAS INFLAMATORIAS Y PRUEBAS DE IMAGEN PARA DETECTAR EXTENSIÓN DE LA ENFERMEDAD.**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Rosario Gonzalez Hermosilla<sup>1</sup>, Mikel Santiago Burruchaga<sup>1</sup>, Ane Intxauspe Marichalar<sup>1</sup>, Estibaliz Iglesias Jiménez

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niña de 8 años remitida por lesiones cutáneas fotosensibles en manos y rostro de 3 meses de evolución.

AP: Alergia alimentaria múltiple no IgE mediada y esofagitis eosinofílica.

Presenta picor intenso con ulceración de algunas de las lesiones en manos y en raíz nasal.

Mejoran parcialmente con corticoide tópico pero recurren al suspender.

No presenta debilidad muscular aunque si le han notado una bajada de rendimiento en baloncesto e hípica que son las actividades que practica. A la exploración el CMAS es normal, con una puntuación de 52.

Se realiza analítica con enzimas musculares normales (CK, LDH, aldolasa) y anticuerpos antimiositis positivos para antiMDA5. Radiografía de tórax normal.

Se inicia tratamiento con hidroxicloroquina a dosis bajas, a la semana de tomarlo presenta importante irritabilidad llegando a agredir a compañeros de la escuela. Se suspende la medicación con un recrudecimiento de las lesiones cutáneas. Ante la necesidad de tratamiento inmunosupresor se inicia tacrolimus con niveles normales y nueva determinación de enzimas musculares en rango a la semana.

Se completa estudio de extensión de dermatomiositis juvenil con TC pulmonar que muestra nodulos subpleurales característicos de esta forma de DMJ asociada a MDA5.

Se incrementa tratamiento con metotrexato, se reintroduce hidroxicloroquina, prednisona oral y se inician inmunoglobulinas endovenosas por presentar ulceraciones cutáneas en cara y manos. La niña presenta debilidad muscular manifiesta a pesar de enzimas musculares normales y por RM corporal total se objetiva afectación muscular parcheada de predominio proximal.

Actualmente la niña continúa tratamiento de inducción.

Se presenta este caso por la rareza de tener una DMJ sin elevación de enzimas musculares y como ante la progresión de la debilidad es útil realizar una prueba de imagen para constatar la afectación muscular y poder obviar pruebas cruentas como el electromiograma o la biopsia muscular.



## **PO-024 URTICARIA CRÓNICA: FORMA DE PRESENTACIÓN O PATOLOGÍA ASOCIADA AL SÍNDROME DE SJOGREN PEDIÁTRICO.**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Leire Dopazo Fernández, Carla Pintos Tubert<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niña de 6 años remitida por hallazgo de anticuerpos antinucleares elevados (1/1280) junto con anticuerpos Ro y La en analítica realizada por urticaria crónica.

Niña de origen vietnamita, adoptada y con antecedentes familiares desconocidos.

Presenta desde hace 6 meses lesiones habonosas diarias, de predominio facial a pesar de antihistaminicos. Se han descartado alergias, hipocomplementemia, parásitos en heces, hipotiroidismo y otras causas de urticaria crónica.

En el último mes asocia picor de ojos con sensación de cuerpo extraño. No xerostomía ni problemas bucodentales. No parotiditis.

Se recomienda iniciar lágrimas artificiales y ser derivada a Oftalmología donde se realiza test de Schimer normal y papilas sub tarsales como único hallazgo. La niña deja de utilizar lágrimas artificiales porque creen que favorece la aparición de habones perioculares y ha desaparecido el picor ocular.

En control analítico posterior persiste mismo patrón de autoanticuerpos y factor reumatoide positivo (40 U/mL).

Ha podido prescindir de antihistamínicos sin presentar urticaria en los últimos meses.

Se mantiene en seguimiento a pesar de ausencia de sintomatología por síndrome de Sjogren sin aún afectación de xeroftalmia ni xerostomía.

Se presenta el caso por la peculiaridad de haber llegado al diagnóstico a través de una analítica realizada por urticaria crónica. ¿Puede ser la urticaria una manifestación autoinmune asociada al síndrome de Sjogren ó ha sido una coincidencia? ¿Puede la toma de antihistamínicos haber desencadenado los síntomas de ojo seco en una paciente ya de por sí predispuesta?



## **PO-025 VASCULITIS ANCA POSITIVO CON SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO Y NEUMOTÓRAX**

Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, Agustín Remesal<sup>1</sup>, Blanca Díaz-Delgado<sup>1</sup>, Claudia Millán-Longo<sup>1</sup>, Clara Udaondo<sup>1</sup>, Diego Rodríguez Álvarez<sup>1</sup>, Manuel Parrón Pajares<sup>1</sup>, Rebeca Rodríguez Pena<sup>1</sup>, Alejandro Zarauza Santoveña<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid

Objetivo: Descripción caso clínico

Método: Revisión historia clínica

Resultados:

Niña de 14 años que ingresó en UCI por hemorragia pulmonar masiva. Refería astenia, febrícula y artralgiás de un mes de evolución, asociando hemoptisis en las últimas 48 horas. En analítica presentaba elevación de PCR y mínima proteinuria sin otras alteraciones. La radiografía de tórax mostraba imágenes compatibles con sangrado pulmonar, así como lesiones cavitadas bilaterales. A su ingreso se realizó despistaje infeccioso, autoinmune y biopsia de lesiones vasculíticas cutáneas, compatibles con Granulomatosis con poliangeitis ANCA PR3 positivo. Ante estos hallazgos se iniciaron bolos de metilprednisolona, ciclofosfamida, plasmaféresis, inmunoglobulinas y rituximab, así como profilaxis infecciosa.

Durante su estancia en UCI se objetivó además trombosis extensa bilateral de venas yugulares, subclavias y axilares. El estudio inmunológico fue positivo para anticoagulante lúpico, anti b2GPI y anti cardiolipina. Ante la imposibilidad de iniciar heparina en ese momento, se realizó trombectomía mecánica con éxito.

Tras su estabilidad clínica, la paciente fue trasladada a planta. Sin embargo, a los pocos días, comenzó de nuevo con necesidad de oxígeno, evidenciándose en la radiografía un neumotórax extenso en pulmón derecho que requirió colocación de tubo de tórax para su resolución. Además, ante la reaparición de los trombos en venas yugulares y subclavias, fue necesario iniciar bemiparina subcutánea, que consiguió su completa disolución.

La evolución posterior de la paciente fue satisfactoria, consiguiendo estabilidad clínica.

Conclusiones:

Las vasculitis ANCA positivas son poco frecuentes, pero potencialmente graves. En este caso, el abordaje multidisciplinar entre once especialidades fue crucial.



## **PO-026 ARTERITIS DE TAKAYASU, TUBERCULOSIS Y MALARIA: UN RETO TERAPÉUTICO**

Clara Udaondo<sup>1</sup>, Agustín Remesal Camba<sup>1</sup>, María Camacho Gil<sup>1</sup>, Blanca Díaz - Delgado<sup>1</sup>, Claudia Millán - Longo<sup>1</sup>, Laura García Espinosa<sup>1</sup>, Israel Leblic Ramírez<sup>1</sup>, Teresa Del Rosal Rabes<sup>1</sup>, Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid

Objetivo: Descripción caso clínico

Método: Revisión historia clínica

Resultados:

Adolescente mujer de 14 años procedente de Guinea Ecuatorial con cuadro de 8 meses de evolución de artralgias, astenia, debilidad muscular, hipertensión arterial e insuficiencia renal con proteinuria. En TC abdominal se evidencian aneurismas fusiformes en aorta torácica descendente y abdominal, con oclusión de arterias subclavia izquierda, mesentérica superior y renal izquierda, compatible con arteritis de Takayasu. A su ingreso, se constata infección por malaria (gota gruesa positiva para plasmodium falciparum), tratada con piperquina/dihidroartemisinina durante 3 días, con negativización posterior. Antes de iniciar corticoterapia, se realiza Mantoux con resultado positivo vesiculo-ampoloso, IGRA indeterminado, TC pulmonar con dudosa afectación y baciloscopia negativa. Se diagnostica de TBC no bacilífera, iniciándose cuádruple terapia antituberculosa (rifampicina+isoniacida+etambutol+pirazinamida). Clínicamente afebril, con HTA refractaria que precisa tratamiento con cuatro fármacos e ingreso en UCIP para perfusión de antihipertensivos. Tras recibir tratamiento antimalárico y cumplir 10 días de terapia antituberculosa, se inicia tratamiento sistémico con corticoide a 2mg/kg/día, precisando ajuste de dosis por empeoramiento de la HTA. Posteriormente se añade micofenolato al mes iniciar la cuádruple terapia, y Tocilizumab intravenoso tras un mes de micofenolato. Actualmente se encuentra estable, pendiente de TC de control y en seguimiento conjunto por reumatología pediátrica, nefrología infantil, enfermedades infecciosas y cirugía vascular.

Conclusiones:

La arteritis de Takayasu es una entidad poco frecuente y potencialmente muy grave. Es preciso realizar un despistaje microbiológico y controlar las infecciones concomitantes antes de iniciar el tratamiento inmunosupresor. Es fundamental el manejo multidisciplinar en centros especializados.



## **PO-027 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ANTE UNA TUMORACIÓN ORBITARIA. A PROPÓSITO DE UN CASO.**

Anna Pujol Manresa<sup>1</sup>, Judit Font-Urgelles, Eva Forcadell-Pirretas, Melania Martínez-Morillo

<sup>1</sup>Hospital Germans Trias I Pujol, Badalona

### **Objetivo:**

Profundizar en el diagnóstico diferencial de la tumoración orbitaria en reumatología pediátrica.

### **Métodos:**

Descripción clínica y de exploraciones complementarias necesarias en una tumoración orbitaria.

### **Resultados:**

Adolescente mujer de 16 años con tumefacción periorcular dolorosa izquierda y diplopía a la mirada extrema de 6 meses de duración. Orientada inicialmente como dacrioadenitis infecciosa con celulitis preseptal. Por recidiva al intentar suspender el corticoide se decidió ampliar estudio con TC y biopsia que descartaron proceso linfoproliferativo e infeccioso.

Se derivó a reumatología pediátrica para descartar causas sistémicas. La paciente no presentaba síndrome seco, y la exploración por aparatos resultó anodina. La TSH fue normal, y los ANAs y el FR fueron negativos.

En la anatomía patológica destacó >50 células IgG4+/campo, aunque los niveles de IgG4 en sangre fueron normales (tras recibir corticoides).

Por imagen e histología compatibles se orientó como probable enfermedad por depósito de IgG4. Se descartó otra organoespecificidad mediante PET-TC y se inició metotrexato subcutáneo junto con corticoides en pauta descendente, que se pudieron retirar completamente a los 12 meses, estando la paciente asintomática.

### **Conclusiones:**

El diagnóstico diferencial de la tumefacción orbitaria en pediatría debe incluir causas infecciosas, tiroideas, vasculares, neoplásicas, granulomatosas, reumatológicas (especialmente Sjögren e IgG4) y la inflamación orbitaria idiopática.

La enfermedad por depósito de IgG4 produce una infiltración inflamatoria de los tejidos. La afectación ocular es frecuente (4-34%) pero se debe descartar afectación a otros órganos. El tratamiento de inducción son los corticoides, con altas tasas de respuesta, pero con recaídas frecuentes sin un tratamiento inmunosupresor concomitante.





## **PO-028 LESIONES DE POLIARTERITIS NODOSA EN HIJA DE MADRE FALLECIDA POR COMPLICACIÓN DE LES**

Patricia Rodríguez Lorenzo<sup>1</sup>, Sara Bueno Pardo<sup>2</sup>, Valia Patricia Beteta Gorriti<sup>2</sup>, Anahy María Brandy García<sup>2</sup>, Maria Edilia García Fernández<sup>2</sup>, Enrique González Carrera<sup>2</sup>, Ana De la Iglesia Rivaya<sup>2</sup>, Javier González García<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Universitario San Agustín, Avilés, <sup>2</sup>Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón

**Objetivos:** Resaltar la importancia de la historia clínica, en el caso de una paciente con lesiones compatibles con poliarteritis nodosa (PAN) y madre fallecida por complicación de lupus eritematoso sistémico (LES).

**Método:** Revisión de la historia clínica de la paciente comentada previamente.

**Resultados:** Niña de 14 años, sana, que presenta lesiones purpúricas en miembros inferiores de 2 años de evolución, sin otra clínica ni alteraciones en el resto de la exploración física. Su madre fue diagnosticada de LES en la infancia y falleció con 30 años por un fallo hepático que se asoció al LES.

Con la sospecha inicial de PAN cutánea (confirmada por biopsia), se completa el estudio sistémico, en el que destaca una VSG elevada (57 mm), ANA positivos 1/160, resto normal (incluyendo estudio analítico, ecocardiográfico y angio-RM).

Se inicia, asimismo, tratamiento con metotrexato subcutáneo (10 mg/m<sup>2</sup>/semana) y corticoide oral, con lo que se observa mejoría progresiva, aunque no total.

Ya al inicio se solicita estudio genético, por los dudosos antecedentes maternos y la edad temprana de aparición de la clínica en la paciente. Se describe una delección patogénica del gen TNFAIP3, que se asocia a haploinsuficiencia A20 (HA20).

Se inicia tratamiento con adalimumab subcutáneo, permaneciendo asintomática hasta la actualidad.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de HA20 en una paciente con lesiones PAN-like, cuya madre había fallecido por una supuesta complicación de LES. Queremos recalcar la importancia de la historia clínica, y de solicitar estudio genético en pacientes con síntomas de aparición temprana y antecedentes familiares compatibles.



## **PO-029 IMPORTANCIA DE RECONSIDERAR EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO ANTE UNA ARTRITIS CRÓNICA CON MALA EVOLUCIÓN. A PROPÓSITO DE UN CASO.**

Anna Pujol Manresa<sup>1</sup>, Judit Font-Urgelles, Eva Forcadell-Pirretas, Melania Martínez-Morillo

<sup>1</sup>Hospital Germans Trias I Pujol, Badalona

### **Objetivo:**

Presentar un caso ilustrativo de la importancia de realizar una correcta aproximación diagnóstica ante una artritis de evolución tórpida.

### **Métodos:**

Descripción clínica y de las exploraciones complementarias necesarias en una paciente con tumefacción de rodilla de larga evolución.

### **Resultados:**

Adolescente mujer de 14 años, natural de Honduras. Refiere antecedente de monoartritis de rodilla izquierda a los 4 años de edad, orientada como artritis idiopática juvenil por lo que recibió tratamiento con metotrexato y corticoides sin mejoría. Explica resolución tras intervención (no aporta informes).

Acude a nuestro centro a los 14 años de edad, recién llegada de su país de origen, por tumefacción progresiva de rodilla derecha, la contralateral, de 3 años de evolución. La exploración evidencia gran tumefacción de rodilla derecha, y discreta de la izquierda, sin tumefacción en otras articulaciones. Como pruebas complementarias se realiza estudio inmunológico, quantiferón y serologías resultando negativos. La resonancia magnética fue compatible con sinovitis villonodular bilateral, y el diagnóstico se confirmó con biopsia sinovial por artroscopia, que también permitió descartar causas infecciosas.

### **Conclusiones:**

El diagnóstico diferencial de una artritis crónica de rodilla debe incluir causas reumatológicas, infecciosas (especialmente tuberculosis y Lyme), metabólicas (hemartros por hemofilia), traumáticas y tumorales (sinovitis villonodular, sarcoma, hemangioma...).

La sinovitis villonodular es una proliferación benigna de la sinovial, aunque localmente agresiva con posibilidad de evolucionar a destrucción articular. Su incidencia es baja (1.8 casos/millón habitantes/año) y su presentación en formas oligo o poliarticulares es extremadamente infrecuente, pero debe formar parte del diagnóstico diferencial de la artritis crónica de rodilla.



## **PO-030 DACTILITIS Y ULCERAS CUTÁNEAS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MICOBACTERIOSIS DISEMINADA EN LACTANTE DE 9 MESES.**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Maite Ortega del Río<sup>1</sup>, Itziar Iturralde Orive<sup>1</sup>, Victoria Morillo Montañés, Mikel Santiago Burruchaga<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Lactante de 9 meses, remitida por lesiones ulceradas en piernas compatibles con pioderma gangrenoso, inflamación de varios dedos de las manos y fallo de medro.

Las lesiones cutáneas han sido tratadas con antibiótico y corticoide tópico sin mejoría. Se ha realizado biopsia con intenso infiltrado neutrofílico y cultivos negativos. Se realiza analítica con anemia ferropénica, trombocitosis y elevación de VSG. Se realiza radiografía de las manos objetivando lesiones insufladas con rotura de la cortical a descartar dactilitis tuberculosa como primera posibilidad. Se realiza radiografía de torax con infiltrado en lobulo inferior izquierdo. Se realiza Quantiferon TB, intradermorreaccion de Mantoux (ambas negativas). Ingresa para realizar cultivo de jugo gástrico (negativo), se realiza fibrobroncoscopia con tinción de Gram y cultivo de esputo positivo únicamente para Haemophilus influenzae. Estudio convivientes negativo para TBC. Se revisa muestra de biopsia cutánea en la que se objetivan multiples bacilos acido-alcohol resistentes. Se realiza PCR tuberculosis y micobacterias atípicas siendo ambas negativas. Se realiza biopsia ósea de un dedo de la mano con cultivo óseo negativo. A pesar de no lograr filiar tipo de micobacteria se inicia tratamiento estándar antituberculoso, con lo que mejoran las lesiones cutáneas y óseas. Al desescalar tratamiento presenta una recidiva de dactilitis por lo que se cambian antituberculosos para cubrir micobacterias atípicas.

La evolución pondero-estatural de la niña es favorable precisando suplementos en forma de batidos los primeros meses. Se ha descartado inmunodeficiencia y genética para predisposición a infecciones por micobacterias. Se ha realizado también panel de autoinflamatorias hereditarias por el intenso componente neutrofílico de las lesiones cutáneas, resultado negativo.

La niña continua en tratamiento con rifampicina + azitromicina + etambutol pendiente de evolución.

Se presenta este caso por el interés de conocer la dactilitis como forma de presentación de micobacteriosis.



## **PO-031 DERRAME PERICÁRDICO Y ANEURISMA AÓRTICO POR INFILTRACIÓN DE LA PARED AÓRTICA POR POR VIRUS VARICELA-ZÓSTER**

Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, Leire Dopazo Fernandez<sup>1</sup>, Maite Luis García<sup>1</sup>, Itziar Pocheville Guruceta<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Niña de 11 años, procedente de Pakistán y previamente sana. Ingresó de manera en UCI Pediátrica para pericardiocentesis urgente por derrame pericárdico masivo. Se evacúan 1200 mL de líquido hemorrágico y se observa aneurisma de aorta ascendente con insuficiencia aórtica moderada. Analíticamente tiene linfopenia y déficit de IgA. Se realiza PET-TC en el que se observan nódulos captantes en hilio pulmonar y subcutáneos en ambas extremidades inferiores. Se biopsia uno de ellos siendo compatible con adenopatía con proliferación de células plasmáticas. Evolutivamente presenta una dilatación mayor de la raíz aórtica por lo que se decide intervención quirúrgica en la que se extirpan 8 cm de aorta y se sustituye por tubo de Dacron. Presenta unos Ac. ANCA positivos a título 1/50 de dudosa significación y dolor abdominal recurrente.

Ante la sospecha de inmunodeficiencia por linfopenia mantenida se inicia tratamiento profiláctico con cotrimoxazol e inmunoglobulinas mensuales.

Se realiza anatomía patológica del fragmento de aorta en el que hablan de vasculitis granulomatosa afectando a todo el grosor de la pared. Se realiza PCR de virus sobre la pared aórtica objetivando positividad para virus varicela-zóster.

Recibe tratamiento con aciclovir oral durante 6 semanas. Se repite PET-TC con disminución de la captación aórtica y resolución de los nódulos subcutáneos.

Se amplía estudio con exoma para inmunodeficiencias con hallazgo de 2 variantes de significado incierto en el receptor de IL7 (heterocigosis compuesta).

Por dolor abdominal y diarrea crónica se ha realizado colonoscopia en la que presenta infección por VHS tipo 1 en varios segmentos de intestino delgado y colon. Recibe nuevamente aciclovir con mejoría clínica.

Continúa tratamiento con inmunoglobulinas mensuales y profilaxis con cotrimoxazol. No ha presentado nuevas infecciones relevantes ni progresión de la dilatación aórtica.



## PO-032 UTILIDAD DEL PANEL BIOFIRE® JOINT INFECTION-BIOMÉRIEUX EN PACIENTES CON INFECCIÓN OSTEOARTICULAR

Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, Inmaculada Quiles Melero<sup>1</sup>, Clara Udaondo<sup>1</sup>, Agustín Remesal Camba<sup>1</sup>, Blanca Díaz - Delgado<sup>1</sup>, Claudia Millán - Longo<sup>1</sup>, Srta Sonia Alcolea<sup>1</sup>, Fernando Baquero Artigao, Cristina Calvo Rey<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid

**Objetivos:** Analizar la utilidad de la realización del Panel BIOFIRE® Joint Infection-Biomérieux en pacientes diagnosticados de infección osteoarticular (IOA).

**Métodos:** Estudio prospectivo desde Enero 2023. Criterios de inclusión: pacientes menores de 18 años con clínica aguda compatible con artritis séptica (AS), osteomielitis (OM), osteoartritis séptica (OAS), espondilodiscitis (ED) o sacroilitis piógena (SIP).

**Resultados:** Durante el tiempo de estudio 19 pacientes cumplieron los criterios de inclusión, siendo finalmente diagnosticados de IOA 18 pacientes (6 AS, 6 OM, 4OAS, 1 ED, 1 SIP). La rentabilidad microbiológica global fue del 61% (11/18 pacientes): 5 *Kingella kingae*, 4 *Staphylococcus aureus*, 2 *Streptococcus pyogenes*.

Se realizó el panel en los 9 pacientes de los que se pudo obtener muestra al debut (5 AS, 3 OAS, 1 OM) con resultado positivo en 8 casos: 4 *K.kingae*, 3 *S. aureus* meticilin sensible y 1 *S. pyogenes*. 4 pacientes fueron ingresados al debut (3/4 *S. aureus*, 1/2 *S.pyogenes*). 2/4 pacientes con *S. aureus* y 1/2 pacientes con *S.pyogenes* precisaron cirugía. Todos los pacientes con *K. kingae* evolucionaron de manera favorable con abordaje mínimamente invasivo.

15 de los 16 hemocultivos extraídos fueron estériles. Todos los cultivos de líquido articular con Panel BIOFIRE®positivo a *Kingella* fueron informados como estériles.

**Conclusiones:** La implementación sistemática del Panel BIOFIRE® Joint Infection-Biomérieux ayudó en el diagnóstico diferencial con otras patologías, en la selección de antibioterapia dirigida y en la indicación precoz de ingreso y cirugía. La mayor limitación fue la ausencia de muestra evaluable en ED, SI y la mayoría de OM.



## **PO-033 ESTUDIO MULTICÉNTRICO SOBRE DE LA OSTEOMIELITIS CRÓNICA MULTIFOCAL RECURRENTE (OCMR) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS EN RELACIÓN A CLÍNICA, IMAGEN Y TRATAMIENTOS RECIBIDOS**

Natalia Palmou Fontana<sup>1</sup>, Carlos Redondo- Figueru<sup>1</sup>, Maria del Carmen Pinedo<sup>2</sup>, Vanesa Gomez-Dermit<sup>1</sup>, MARIA DEL ROSARIO GARCIA-BARREDA<sup>1</sup>, Beatriz Jimenez- Montero<sup>1</sup>, Maria Jesus Caldeiro<sup>1</sup>, Cristina Alvarez-Alvarez<sup>1</sup>, Olaia Fernandez Bezrribetia<sup>3</sup>, Javier Humayor<sup>3</sup>, Mercedes Gonzalez-Gonzalez<sup>4</sup>, Maria Colazo<sup>5</sup>, Ana Turrión-Nieves<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Marqués De Valdecilla, Santander, <sup>2</sup>Hospital Universitario De Cruces , Bilbao, <sup>3</sup>Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, <sup>4</sup>Hospital universitario de Salamanca , Salamanca , <sup>5</sup>Hospital universitario de Burgos , Burgos

**Introducción:** La osteomielitis crónica multifocal recurrente (OCMR) es una enfermedad autoinflamatoria con presentación variable. No está estandarizado el tratamiento ni la técnica de imagen “gold estándar”.

**Material y métodos:** Estudio multicéntrico, observacional retrospectivo en niños con OCMR entre 2016 al 2023 en 5 centros hospitalarios. Cumplían criterios de Jansson y Bristol para OCMR. Se realizó un análisis estadístico descriptivo univariable con datos de la historia clínica.

**Resultados:** Se incluyen 20 niños, con predominio de mujeres (78%).relacion 4:1 Edad media 10 años, Ninguno tenía antecedentes de enfermedades autoinflamatorias, 5%, eran celíacos. El rango de fechas del diagnostico (01/06/2011- 27/06/2023) durante 12 años.1.7 diagnosticos/año .( 37,5 %) presentaron fiebre al debut y dolor (100%) con localización variable. (83%) lumbar, (50%) afectación cervical, mandíbula, isquion tobillos, La media de VSG (29 mm/h) y PCR (1.46 mg/dl) y FAL (209,8) ANAS negativos ( 89,5 %) , HLAB51 (4) positivos (2), FR y HLAB27(negativo)

**Hallazgos radiograficos** (5,6 %) aplastamiento vertebral,(55,2%) lesiones líticas y (40%) normales.( 60%) TAC, ( 95%) RMN CT, gammagrafía ósea y PET-TC( 5,6%).Localización axial unifocal ( 44% ),multifocal 2 lesiones (55%),3 (33%) y 5 (16% ), manifestaciones cutáneas (15%) y biopsia ( 88%). Tratamiento recibido corticoides(50%), AINES (45%)metotrexato (17%)bifosfonatos 70%(pamidronato y zoledrónico) pautas mensual (30%) trimestral (15%) semestral (35%) anual (0%) antiTNF( 10%).El 50% recidivaron(90 %) remisión clínica.(10%)permanecen activos.

**Conclusión:** En nuestro estudio la mayoría con OCMR son niñas, con afectación multifocal vertebral lumbar, junto con reactantes de fase aguda altos. tratamiento mayoritario bifosfonatos alcanzando remisión aunque las recidivas son frecuentes.



### **PO-034 TRAPS: NUEVO ABORDAJE EN EL TRATAMIENTO**

María Garrido Martín<sup>1,2</sup>, Agustín Remesal Camba<sup>2</sup>, Claudia Millán Longo<sup>2</sup>, Blanca Díaz Delgado<sup>2</sup>, Clara Udaondo Gascón<sup>2</sup>, Rosa Alcobendas Rueda<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario De Salamanca, Salamanca, <sup>2</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid

**Objetivos:** Presentar un caso clínico, su manejo y conclusiones.

**Método:** Revisión de caso clínico.

**Resultados:**

Paciente valorado por episodios de fiebre, dolor abdominal y elevación de reactantes de fase aguda cuya madre había sido diagnosticada de Fiebre mediterránea familiar sin confirmación diagnóstica. Ante la clínica y el antecedente se realiza estudio genético que muestra una mutación en TNFRSF1A.

Inicialmente los brotes se tratan con Prednisona con buena respuesta y sin elevación del Amiloide A intercrisis. Posteriormente, un aumento en la frecuencia de los episodios motiva el inicio de Anakinra, con respuesta inmediata a la primera dosis, por lo que se decide administrar Anakinra solo 7 días durante los brotes, con excelente respuesta también.

Al año, un aumento en la frecuencia de los episodios y la elevación del Amiloide A intercrisis supone iniciar Anakinra diario, dado el riesgo de amiloidosis futura. Pero la negativa del paciente a recibir una inyección diaria, motivan cambio a Canakinumab.

Su hermano menor inicia clínica compatible con TRAPS, se confirma la misma mutación y se inicia Anakinra solo durante los brotes.

**Conclusiones:**

- El bloqueo de IL-1 es efectivo en pacientes con TRAPS.
- Anakinra es de primera elección para evaluar la respuesta inicial, en el mantenimiento y por su coste-efectividad, en comparación con pautas prolongadas de Canakinumab.
- El uso de Anakinra sólo durante los brotes fue una buena alternativa a los corticoides; pero, el aumento de Amiloide A intercrisis y el rechazo del paciente al uso diario de Anakinra, supusieron el cambio a Canakinumab.



## **PO-035 OSTEITIS CRÓNICA NO BACTERIANA EN REGIÓN MANDIBULAR: IMPORTANCIA DE LA BIOPSIA EN EL DIAGNÓSTICO. SERIE DE CASOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO**

Blanca Casero Almenar<sup>1</sup>, Inés Burgos Berjillos<sup>1</sup>, M<sup>a</sup> Isabel González Fernández<sup>1</sup>, Miguel Martí Masanet<sup>1</sup>, Berta López Montesinos<sup>1</sup>, Lucía Lacruz Pérez<sup>1</sup>, Inmaculada Calvo Penades<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital La Fe, Valencia

### **OBJETIVOS**

La osteitis crónica no bacteriana (OCNB) es una enfermedad autoinflamatoria poco conocida de curso clínico variable y diagnóstico complejo. Afecta a metáfisis de huesos largos, siendo localizaciones como la mandíbula poco frecuentes. Suele caracterizarse por dolor óseo de inicio insidioso, signos inflamatorios e impotencia funcional. Descartada causa infecciosa, su diagnóstico es de exclusión, siendo la biopsia esencial, pues permite acelerar el inicio del tratamiento en una patología especialmente infradiagnosticada.

Nuestro objetivo es analizar las características clínicas y diagnósticas de pacientes de nuestro centro con OCNB de mandíbula.

### **MÉTODO**

Revisión de casos de pacientes menores de 15 años con OCNB de mandíbula en un hospital de tercer nivel diagnosticados entre octubre 2014 y agosto 2023.

### **RESULTADO**

Se diagnosticaron 28 OCNB, afectando 6 de ellas a la mandíbula y de forma unifocal (4 mujeres, 2 hombres). La mediana de edad al diagnóstico fue 11 años (RIQ7-13). En todos el motivo de consulta fue la tumefacción mandibular unilateral, asociando dolor un 83% y fiebre sólo un 17%, dando la resonancia un diagnóstico sugestivo de OCNB. Tras el estudio anatomopatológico se confirmó que una de ellas se trataba de una displasia fibrosa mandibular, siendo el resto OCNB, observándose fibrosis trabecular con infiltrado inflamatorio crónico y osteoclastos paratrabeculares sin atipias.

Todo ello permitió el inicio de bifosfonatos y AINES, con mejoría clínica.

### **CONCLUSIONES**

La anatomía patológica es una herramienta cada vez más presente en el campo de la OCNB, especialmente en regiones como la mandíbula, permitiendo un diagnóstico precoz, con beneficios a largo plazo.





## PO-036 TRATAMIENTO PRECOZ CON RUXOLITINIB EN UN PACIENTE CON DIAGNOSTICO NEONATAL DE SÍNDROME AICARDI-GOUTIERES

Miguel Marti Masanet<sup>1</sup>, Alba Gabaldón Alberó<sup>2</sup>, Inés Burgos Berjillos<sup>1</sup>, Lucía Lacruz Perez<sup>1</sup>, Berta López Montesinos<sup>1</sup>, Carla Martín Grau<sup>2</sup>, María Isabel González Fernández<sup>1</sup>, Inmaculada Calvo Penadés<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Reumatología pediátrica, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, <sup>2</sup>Unidad de Genética, Grupo de Investigación Traslacional en Genética, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia

### Objetivos

Describir un paciente con fenotipo grave de síndrome de Aicardi-Goutières de debut neonatal, en el que se inició precozmente tratamiento con ruxolitinib.

### Resultados

Recién nacido varón que en las primeras horas de vida inicia exantema petequial e hipotonía generalizada. En el estudio analítico destaca trombopenia severa, neutropenia, hipertransaminasemia, hiperferritinemia y aumento de reactantes de fase aguda. Al tercer día de vida inicia deposiciones con sangre, con resultados negativos en el estudio microbiológico. El estudio de neuroimagen evidencia una vasculopatía estriada bilateral.

Como antecedentes destaca una hermana fallecida a los 6 meses por estatus epiléptico con alteración progresiva del neurodesarrollo y diagnóstico final de síndrome Aicardi-Goutières (AGS) por mutación en el gen ADAR1.

Por todo ello, se solicita al paciente el estudio genético, obteniéndose la misma variante (p.Ala970Thr) en homocigosis (no descrita previamente en la literatura), y firma plasmática de interferón, que resulta positiva.

Con el diagnóstico de AGS y firma plasmática de interferón positiva, a los 22 días de vida se inicia tratamiento con ruxolitinib, inicialmente a 0.3mg/kg/día, con mejoría progresiva analítica y de la clínica extra-neurológica. A pesar de ir aumentando dosis de ruxolitinib hasta 0.7mg/kg/día, presenta empeoramiento neurológico progresivo. A los 4.5 meses, coincidiendo con una bacteriemia, presenta estatus distónico refractario a tratamiento y fallece.

### Conclusiones

En el AGS las mutaciones en el gen ADAR se han asociado a fenotipos graves. En nuestro caso, el tratamiento precoz neonatal demostró eficacia en las manifestaciones sistémicas y analíticas, pero no impidió la progresión neurológica de la enfermedad.



### **PO-037 TRATAMIENTO CON INHIBIDORES JAK EN INTERFERONOPATÍAS: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, María Bravo<sup>1</sup>, Marta Feito<sup>1</sup>, Clara Udaondo<sup>1</sup>, Blanca Díaz Delgado<sup>1</sup>, Claudia Millán Longo<sup>1</sup>, Srta Sonia Alcolea<sup>1</sup>, Agustin Remesal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid

**Objetivo:** Describir el cese de eficacia y aparición de efectos secundarios en un paciente en tratamiento con tofacitinib, así como la buena respuesta tras la introducción de baricitinib.

**Método:** Revisión de historia clínica

**Resultados:** Varón de 16 años y 6 meses con antecedente fenómeno de Raynaud, artritis y pernio, diagnosticado de Lupus pernio familiar tras la identificación de variante homocigota en el gen TREX1 (TREX1:NM\_033629.6:c.290G> A p. (Arg97His). Desde el diagnóstico en 2017 se encontraba en tratamiento con tofacitinib 5 mg cada 12 horas y etanercept 50 mg a la semana, con buen control de la enfermedad. Sin embargo, acudió a consulta en febrero de 2023 por reaparición brusca de lesiones cutáneas. En analítica se objetivó citopenia de 2 series (leucocitos 3230/mc, Neutrófilos 820/mcL, plaquetas 134.000/mcL) sin otras alteraciones. En exploración física presentaba múltiples lesiones compatibles con pernio en regiones acras de manos, pies y pabellones auriculares de aspecto isquémico-necrótico avanzado. Debido al antecedente de amputación de falange distal de un dedo y al potencial riesgo de pérdida de sustancia, se suspendió tofacitinib, se decidió ingreso y se iniciaron bolos de solumoderin, nifedipino, bosentan, adiro y baricitinib. A los pocos días presentó completa normalización analítica, así como una mejoría clínica que permitió la suspensión de corticoide y adiro. En revisión en consulta a los 6 meses presentaba exploración física y analítica normal.

**Conclusiones:** Los inhibidores JAK han sido recientemente incorporados en reumatología pediátrica. Se encuentran especialmente indicados en pacientes con interferonopatías. La aparición de efectos secundarios limita su uso.



## **PO-038 PERICARDITIS CONSTRICTIVA EN CONTEXTO DE ENFERMEDAD AUTOINFLAMATORIA: DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO**

María Camacho Gil<sup>1</sup>, Clara Udaondo<sup>1</sup>, Sara Murias Loza<sup>2</sup>, Rosa María Alcobendas Rueda<sup>1</sup>, Claudia Millán Longo<sup>1</sup>, M<sup>a</sup> Dolores Lledín<sup>1</sup>, César Abeleiras<sup>1</sup>, Álvaro Gonzalez Rocafort<sup>1</sup>, Agustín Remesal Camba<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid, <sup>2</sup>Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo

### **Caso clínico:**

Niña de 6 años, diagnosticada en 2018 al año de vida de pericarditis constrictiva idiopática, tratada en UCIP con corticoide, colchicina e indometacina. A pesar de la mejoría clínica presenta hepatomegalia y datos de congestión cardiaca electro y ecocardiográficos. Se inicia tratamiento con anakinra con buena evolución clínica persistiendo pericarditis crónica sin repercusión clínica. En contexto de espaciado de anakinra tras un año de tratamiento presenta reacción alérgica con anafilaxia por lo que se suspende el tratamiento en octubre 2019. En enero de 2020 presenta reagudización de pericarditis constrictiva, osteomielitis multifocal, poliserositis, exantema pustuloso y anemia, compatible con síndrome autoinflamatorio corticodependiente. Se realiza panel NGS de enfermedades autoinflamatorias (56 genes) con resultado negativo. Se inicia Infliximab, con respuesta parcial, reiniciándose en Diciembre de 2020 Anakinra tras pauta de desensibilización conjunta con Alergología, desapareciendo la poliserositis y la afectación ósea y cutánea. En Octubre del 2021 se realiza biopsia hepática por persistencia de hepatomegalia y elevación de transaminasas, con hallazgos compatibles con hepatopatía congestiva que dada la ausencia de datos de inflamación sistémica se asocia a pericarditis constrictiva crónica. Se decide en comité multidisciplinar de Cardiología, Cirugía Cardíaca, Hepatología y Reumatología pediátricas, realizar pericardiectomía anterior. Se opera en Enero de 2022, sin complicaciones y con mejoría clínica y analítica. Actualmente la paciente está asintomática en tratamiento con Anakinra y en seguimiento trimestral

### **Conclusiones:**

En la pericarditis constrictiva crónica de origen autoinflamatorio, la pericardiectomía puede ser un tratamiento efectivo para el control de la sintomatología hepática congestiva.



### **PO-039 EDEMA DE TOBILLOS COMO DEBUT DE PANICULITIS LIPOATRÓFICA**

Francisco Jose Gil Saenz<sup>1</sup>, Neus Saloni Gómez<sup>1</sup>, María Izquierdo Rubio<sup>1</sup>, María Cruz Laiño Piñeiro<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario De Navarra, Pamplona

**Introducción:** la paniculitis lipoatrófica es una entidad rara que cursa con afectación inflamatoria subcutánea de etiología desconocida. Su escasa frecuencia y ambigüedad clínica dificulta determinar su incidencia real.

**Caso clínico:** Niño de 9 años con edemas indoloros en ambas extremidades inferiores y fiebre intermitente de dos semanas de evolución. Se realiza radiografía de tobillos (sin lesiones óseas), ecografía (hiperecogenicidad de tejido adiposo con ganglios reactivos, sin afectación articular). Se inicia empíricamente antibioterapia y antiinflamatorios sin mejoría. Se completa estudio con ecografía abdominal (ganglios inespecíficos y esplenomegalia homogénea), cultivos microbiológicos, estudio pulmonar, RMN de extremidades inferiores, ecocardiograma, electroneurograma y electromiograma (sin alteraciones significativas). Se realiza PET (múltiples adenopatías supra e infradiafragmáticas y esplenomegalia difusa que obliga a descartar linfoma). A nivel analítico, elevación reactantes de fase aguda, ANA+, cANCA+ (antiMPO- y antiPR3-), anemia microcítica y Coombs directo positivo, sin hemólisis. La biopsia cutánea profunda describe paniculitis mixta predominantemente lobulillar sin vasculitis con infiltrado inflamatorio mixto. Tras biopsia ganglionar negativa para malignidad, se inicia corticoterapia con buena respuesta. Tras suspenderse en seguimiento ambulatorio, desarrolla placas endurecidas en piernas y atrofia subcutánea posterior. En segunda biopsia (paniculitis profunda mixta, predominantemente lobulillar, compatible con paniculitis lipoatrófica). Se inicia metotrexato y corticoide con mejoría aunque persiste lipoatrofia residual.

**Conclusiones:** La paniculitis lipoatrófica es una entidad infrecuente en la infancia. Las lesiones típicas son nodulares pero puede manifestarse sistémicamente con afectación subcutánea. La biopsia cutánea profunda es una herramienta diagnóstica fundamental. El tratamiento con corticoterapia e inmunosupresores ayuda a controlar brotes y evitar secuelas.



## PO-040 LESIÓN OSTEOLÍTICA EXPANSIVA: DESAFÍO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO

Laura Trujillo Caballero<sup>1</sup>, Carlota Bandrés Beltrán<sup>1</sup>, Basma El Fahimi Allouch<sup>1</sup>, Beatriz Bravo Mancheño<sup>1</sup>, Juan Luis Santos Pérez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil HVN, Granada

### INTRODUCCIÓN

Los tumores óseos son frecuentes en edad pediátrica. Es imperativo descartar lesiones malignas, infecciosas, metabólicas o autoinflamatorias. Presentamos un caso que evidencia la dificultad diagnóstica por el extenso tamaño y expansividad de la lesión así como el beneficio del tratamiento dirigido.

### CASO CLÍNICO

Paciente derivada a los 13 años desde Traumatología e Infectología, tras 2 años de seguimiento por dolor en cadera izquierda de predominio nocturno y cojera. Antecedente de panadizo. En radiografía, TC y RNM se objetivó lesión lítica extensa en pala ilíaca izquierda, con reacción perióstica y extensión a partes blandas sugerente de patología tumoral y presentaba aumento de reactantes (VSG 30-70). Se biopsió en 2 ocasiones descartándose malignidad. Datos de inflamación compatible con osteomielitis crónica. Recibió tratamiento antibiótico empírico a pesar de normalidad de resultados microbiológicos y mejoría clínica. Ante la persistencia y aumento de tamaño la tumoración, descartadas otras causas, con juicio clínico de osteomielitis crónica no bacteriana/crónica recurrente (OCNB/OMCR), se inició tratamiento con pamidronato, constatándose mejoría en RNM. Dos años después, pesar de continuar tratamiento, apareció un nuevo foco de osteitis adyacente que no descartaba malignidad por lo que, tras valoración multidisciplinar, se repitió biopsia ósea con resultado similar. Se continuó tratamiento durante un año más con zoledrónico con buena evolución posterior, disminución de la lesión y sin focos activos.

### CONCLUSIONES

La OCNB/OMCR se considera una enfermedad ósea autoinflamatoria crónica no infecciosa, con mayor frecuencia en niños y adolescentes. Su presentación clínica es variable, desde formas autolimitadas a otras con afectación expansiva, multifocal o recurrente que pueden causar deformidades óseas o fracturas. Su diagnóstico exige excluir otras patologías y no hay evidencia clara sobre el tratamiento, aunque se utilizan tanto AINES como FAMES, bifosfonatos, o antiTNF. Nuestra paciente ha mostrado buena evolución con bifosfonatos.



## **PO-041 OSTEOMIELITIS CRÓNICA MULTIFOCAL RECURRENTE DE CURSO AGRESIVO Y ESCASA RESPUESTA A TRATAMIENTO.**

**Mari Carmen Pinedo Gago<sup>1</sup>, María Berastegui Imaz, Cristina Vazquez Puente, Isabel Llano Rivas**

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cruces, Barakaldo

Remitido con 4 años por objetivar tumefacción de tarso y lesiones osteolíticas en calcáneo y metatarsianos tras retirada de yeso por fractura de peroné izquierdo.

El paciente no refiere dolor y apoya correctamente pese a la inflamación evidente de tobillo izquierdo. Se realiza analítica con reactantes de fase aguda y parámetros de metabolismo fosfo-cálcico normales.

Recibe tratamiento antibiótico empírico pese a la baja sospecha de osteomielitis infecciosa. Se realiza biopsia de astrágalo que presenta infiltrado linfoplasmocitario inespecífico con estructura trabecular conservada y sin presencia de células malignas. Con la sospecha de Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente, se instaura tratamiento con corticoide oral con mejoría radiológica. Dos meses más tarde presenta lesiones osteolíticas en ambos tobillos y tarsos por lo que ante la agresividad del cuadro se decide tratamiento con adalimumab y metotrexato. Se realiza RM total body sin objetivar lesiones a distancia. Recibe dicho tratamiento durante 9 meses, pero presenta una nueva fractura patológica de primer metatarsiano derecho por lo que se suspende y se inicia zoledronato IV. Se mantienen infusiones semestrales durante 4 años y posteriormente, ante estabilidad de las lesiones óseas se decide descanso de la medicación.

Es remitido a Genética clínica para estudio de CRMO síndromica incluyendo genes LPIN2, IL1RN, IL10, PSTPIP1, PSTPIP2 y NOD2/CARD15

En nuestro caso llama la atención la agresiva afectación lítica multifocal con escasa repercusión clínica y curso independiente a pesar de tratamientos.

En la actualidad el niño tiene 11 años, crecimiento en p3 y se mantiene sin tratamiento pendiente de resultado genético.



**PO-042 OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRÓNICA RECURRENTE (OMCR) ¿MANIFESTACIÓN EXTRAINTestinal DE ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL (EII)?/EII ¿MANIFESTACIÓN EXTRAÓSEA DE LA OMCR?**

M<sup>a</sup> José Lirola Cruz<sup>1</sup>, Joaquín Reyes Andrade<sup>2</sup>, Adalberto Rincón Gatica<sup>3</sup>, Pablo Caro Domínguez<sup>3</sup>, Carmen García Malagón<sup>1</sup>, Claudio Trigo Salado<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Grupo Ihp. Hospital Materno-infantil quironsalud, Sevilla, <sup>2</sup>Grupo Ihp, Sevilla, <sup>3</sup>Hospital quironsalud Sagrado Corazón, Sevilla

La OMCR es una enfermedad ósea autoinflamatoria que se caracteriza por lesiones estériles en cualquier hueso del esqueleto uni o multifocales. Aproximadamente la mitad de los pacientes pueden presentar comorbilidades inflamatorias, incluida la EII (3–22 %).

El OBJETIVO de la presentación de este caso es ejemplificar esta asociación, describiendo las peculiaridades en cuanto a clínica, diagnóstico y tratamiento.

**CASO CLINICO:**

Adolescente de 14 años diagnosticado de OMCR en marzo 2022, tratado con ciclos de corticoides orales + metotrexato sc + zoledrónico iv, asociándose adalimumab bisemanal sc a los 6 meses por mala evolución clínica y radiológica (RMN). En el contexto de nuevo brote y tratamiento con antiinflamatorios no esteroides (AINEs), presenta dolor abdominal y diarrea, anemia microcítica hipocroma, elevación de calprotectina fecal, en colon ascendente hallazgos macroscópicos y en anatomía patológica de colitis focal con actividad intensa y erosiones compatible con Enfermedad de Crohn (EC).

**COMENTARIOS:**

La forma “enteropática” podría tratarse de un subtipo específico de OMCR y en muchos aspectos se parecería a la espondiloartritis. El fenotipo podría ser más grave y presentar más de una manifestación extraósea. Los síntomas de OMCR pueden preceder, coincidir o aparecer tras la clínica digestiva. Los AINEs están relativamente contraindicados debido a su asociación con brote de colitis. El uso de anti-TNF- $\alpha$  se considera la mejor opción de tratamiento cuando se asocian ambas afecciones, pudiendo el ustekinumab (inhibidor de IL-12/IL-23) ser una opción razonable para los no respondedores. La dieta de exclusión para la EC podría contribuir al control de los síntomas.



### **PO-043 ERITEMA NODOSO ATÍPICO CON AFECTACIÓN MUSCULAR MARCADA**

Enrique González Carrera<sup>1</sup>, Pablo Miguens Iglesias<sup>1</sup>, Sara Baruque Rodríguez<sup>1</sup>, Sara Bueno Pardo<sup>1</sup>, Carlos Pérez Méndez<sup>1</sup>, Anahy María Brandy García<sup>1</sup>, María Edilia García Fernández, Marta Ornia Rodríguez<sup>1</sup>, Javier González García<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Cabueñes, Gijón

**Objetivos:** Describir un caso de eritema nodoso atípico, con evolución tórpida y marcada limitación funcional.

**Método:** Revisión de la historia clínica de una paciente con eritema nodoso atípico.

**Resultados:** Paciente de 7 años sana que ingresó por nódulos subcutáneos dolorosos en varias localizaciones (mano derecha, parrilla costal derecha, hipocondrio izquierdo) de 24 horas de evolución. VSG 45 mm, PCR 31.4 mg/L, test de estreptococo positivo. Se realizó biopsia cutánea (por la localización atípica) que confirmó la sospecha diagnóstica de eritema nodoso. Pruebas complementarias en relación con eritema nodoso normales. Además, artralgias intensas de predominio matutino sin signos de artritis en exploración ni en varias ecografías. Se inició tratamiento con penicilina y corticoide oral.

Mejoría durante un mes, pero de nuevo artromialgias que impiden la deambulacion. Solicitada RM, con patrón muscular multifocal y parcheado "edema like", sin otros datos de afectación muscular (EMG y enzimas musculares normales, anticuerpos específicos miositis negativos). En la biopsia muscular plantean una posible polimiositis MHC1 negativa, que tampoco se relaciona con la clínica.

Se inició tratamiento con metotrexato subcutáneo a 15 mg/m<sup>2</sup>, con resolución de los síntomas a las 2 semanas. Asintomática hasta la actualidad y control de RM normal.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de eritema nodoso (confirmado por biopsia) atípico (por la localización y la marcada afectación muscular, tanto clínica como radiológica), en relación con infección estreptocócica, que se resolvió completamente (tanto clínica como radiológicamente) con terapia con metotrexato.





SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

[www.serpe2023.com](http://www.serpe2023.com)