



<https://www.revclinesp.es>

## 16 - CUANDO EL ROMPECABEZAS NO TIENE UNA SOLUCIÓN CLARA

*Anthony Gurjian Arena, María Barrientos Guerrero, Cristina Lavilla Olleros, Cristina Ausín García, Juan Carlos Cano Ballesteros, Clara Millán Nohales, Luis Antonio Álvarez-Sala Walther y María Victoria Villalba García*

*Hospital Gregorio Marañón, Madrid, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Estudio de las características clínicas y la respuesta al tratamiento de los pacientes diagnosticados de enfermedad mixta del tejido conectivo.

**Métodos:** Se realiza un estudio descriptivo de tres pacientes diagnosticados de enfermedad mixta del tejido conectivo de nuestro centro.

**Resultados:** Caso 1: mujer de 45 años diagnosticada en 2023 presentando artromialgias, fenómeno de Raynaud, disnea inicialmente de moderados esfuerzos. A nivel serológico presento ANAs positivo 1/640, antiRo, antiLa, antiSM y antiURNP positivos. Estudio microbiológico anodino. Capilaroscopia: patrón esclerodermiforme precoz. Espirometría: descenso de la difusión de monóxido de carbono. Ecocardiograma transtorácico, presión sistólica de la arteria pulmonar de 70 mmHg confirmada como precapilar con cateterismo derecho. Inició tadalafilo y ambrisentán, pulsos de metilprednisolona 250 mg, hidroxicloroquina y metrotexate 12,5 mg con mejoría parcial. A los meses nuevo brote articular por lo que se aumentó dosis de metrotexate a 17,5 mg, se dio nuevo pulso de 125 mg de metilprednisolona y se inició belimumab. Caso 2: mujer de 58 años diagnosticada en 2018 tras iniciar con cuadro de poliserositis, artromialgias y fenómeno de Raynaud. A nivel serológico presento positividad para ANAs título 1/320 patrón moteado con anti-URNP. Resto negativo. Inició tratamiento con hidroxicloroquina y dosis baja de corticoides suspendiéndose en dos semanas. La paciente suspendió voluntariamente hidroxicloroquina por intolerancia. En la última revisión se realizó una capilaroscopia, patrón esclerodermiforme precoz, ecocardiograma sin datos de hipertensión pulmonar, pruebas de función respiratoria normales y análisis sangre normal. Asintomática actualmente. Caso 3: Mujer de 54 años diagnosticada en 2017 tras debut grave consistente en poliserositis, nefropatía, pancitopenia y ulceras orales. A nivel serológico presento ANA positivos 1/640 patrón moteado con antiURNP, antiRo, antiJo y anti-SM positivos. Resto de autoinmunidad negativo. Estudio microbiológico anodino. Pruebas de función respiratoria normales, ecocardiograma transtorácico sin datos de hipertensión pulmonar. Inicio tratamiento con pulsos de metilprednisolona 250 mg, posteriormente pauta descendente prednisona 20 mg e hidroxicloroquina. Inició también micofenolato 500 mg/12 horas. Recibió dos dosis de rituximab 1 g. Tras estabilidad clínica inicio descenso de tratamiento, actualmente con 250 mg/12 horas de micofenolato y 2,5 mg de prednisona.

**Conclusiones:** La enfermedad mixta del tejido conectivo es una entidad caracterizada por la presencia de clínica sugerente de lupus eritematoso sistémico (LES), esclerosis sistémica (ES) y polimiositis con la presencia de anticuerpos antiURNP. Como observamos en nuestros casos, afecta predominantemente a mujeres jóvenes. El inicio de la clínica suele ser secuencial pudiéndose distinguir tres fenotipos: Vascular,

articular y esclerosis sistémica *like* (hipomotilidad esofágica, enfermedad pulmonar difusa entre otras). La principal causa de mortalidad de estos pacientes es la hipertensión arterial pulmonar, por lo que el diagnóstico precoz y el inicio del tratamiento es fundamental. El tratamiento no difiere del de otras conectivopatías siendo el pilar fundamental del brote el uso de glucocorticoide y posteriormente según la clínica predominante un tipo específico de inmunosupresor o biológico. Queda por determinar exactamente el papel patogénico del anti-URNP así como la relación entre la concentración de dicho anticuerpo con la actividad de la enfermedad.