

"DERMATOMIOSITIS JUVENIL CON ANTICUERPOS ANTI-MDA5 Y AFECTACIÓN PULMONAR"

Isabel Sanjurjo Jiménez¹, Estefanía Barral Mena¹, Enrique Calvo Aranda², Pernilla Seidi Tirado Zambrana³, Rocío Moreno Novillo¹, Carmen Gómez Gérez¹, Mónica Hortigüela Aparicio¹.

1 Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid.

2 Servicio de Reumatología. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid.

3 Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid.

LOS AUTORES DECLARAN NO TENER CONFLICTO DE INTERESES.



II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021



INTRODUCCIÓN: definición y epidemiología

DERMATOMIOSITIS JUVENIL:



Patología autoinmune que afecta principalmente a piel y músculo estriado.



Grupo de interferonopatías autoinmunes poligénicas.



Miopatía inflamatoria idiopática más frecuente en la infancia (85%)



Incidencia: 3-4 casos / millón de niños al año. Pico de incidencia 5-14 años.



Predisposición genética + desencadenantes: infecciones, exposición solar, fármacos, vacunación, estrés.

INTRODUCCIÓN: clínica

Fiebre (16-65%)
Adenopatías (8-75%)

Debilidad muscular de predominio
proximal y simétrico

Disfagia orofaríngea (mal PX)
Vasculopatía abdominal

Afectación cardíaca (2-13%)

Alteración PFP y afectación
parenquimatosa (Mal px) (5%)



Eritema heliotropo (66-87%)

Úlceras orales
Eritema malar facial
Fotosensibilidad
Signo del chal
Cambio periungueales

Pápulas de Gottron (57-91%)

Calcinosis (3-24%)

Fenómeno de Raynaud (9-28%)

Lipodistrofia
Edema extremidades

INTRODUCCIÓN: diagnóstico

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS ADAPTADOS DE BOHAN Y PETER 1975

1. Debilidad muscular de predominio proximal.
2. Cambios cutáneos característicos: heliotropo, pápulas o signo de Gottron.
3. Elevación de al menos una enzima muscular en plasma: CPK, AST, LDH y aldolasa.
4. Cambios electromiográficos de miopatía y denervación.
5. Biopsia muscular compatible (necrosis, variación tamaño fibras musculares con atrofia perifascicular, degeneración y regeneración e infiltrado inflamatorio mononuclear de predominio perivascular).

Diagnóstico de DMJ: presencia de lesiones cutáneas típicas. 3/5 diagnóstico probable; al menos 4/5 diagnóstico definitivo.

2017: International Myositis Assessment and Clinical Studies Group → ↑ S y E.

EVALUACIÓN MUSCULAR:



Escalas: CMAS o MMT8



Resonancia magnética



Electromiograma



Biopsia muscular



↑ enzimas musculares en plasma: ALT, AST, aldolasa, LDH, CPK



Karolinska
Institutet

<http://www.imm.ki.se/biostatistics/calculators/iim/>

II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021



INTRODUCCIÓN: anticuerpo anti-MDA5



Prevalencia anti-MDA5:

- Mundial: 10-40% DMJs.
- España 12% de DMs.
- Gran Bretaña 7% de DMJs
- * 20% EPI, no RP.



P. complementarias fenotipo antiMDA5

- Cribado de enfermedad pulmonar intersticial → TACAR
- Biomarcadores mal PX: PCR, ferritina, KL-6, ↓ Th, CD206s



Clínica

- EPI RP.
- Pápulas de Gottron invertidas
- Artritis, fiebre
- Leve compromiso muscular (“amiopática”)



Tratamiento

- Inmunosupresión intensiva precoz
- Beneficio de terapias combinadas: CC, tacrolimus, ciclofosfamida, JAKinibs...
- Refractarios: plasmaféresis, IG, ECMO

CASO CLÍNICO: antecedentes y exploración física

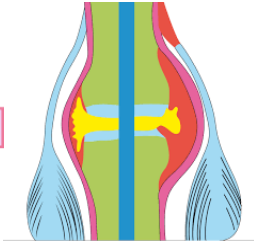


9 años

AP: broncoespasmos de repetición.

MOTIVO DE CONSULTA: 1 mes de evolución

EXPLORACIÓN FÍSICA:



Articular:

Tumefacción, dolor y limitación de ambas muñecas

Muscular:

* **MMT8:** ↓ fuerza en flexión cervical contra resistencia

* **c-MAS:** 48 puntos.

Resto EF normal

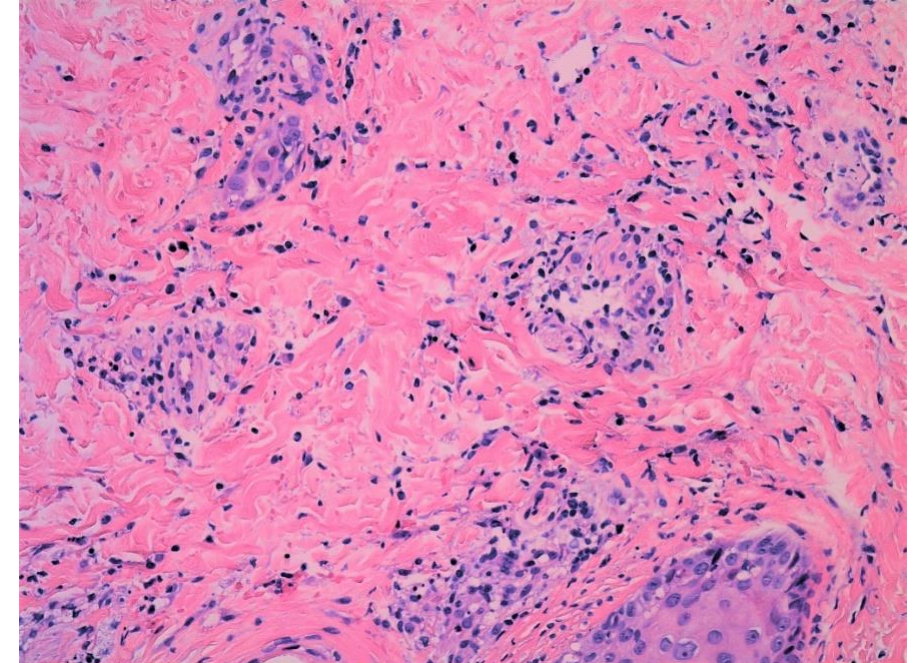
CASO CLÍNICO: pruebas complementarias

- Analítica: linfocitos 800cel/mcl; ferritina 374 ng/ml; LDH 309 U/L; **ALT 141 U/L; AST 84 U/L; aldolasa 9,7 (LSN 7,6);** CPK 156 U/L; PCR 1,8mg/L.
- Electromiograma: patrón miopático

CRIT. BOHAN Y PETER: 4/5 DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

Otras:

- RMN cintura escapular: inflamación muscular difusa.
- Capilaroscopia: capilares con dilataciones.
- Ecografía radiocarpiana: derrame bilateral con PD.



BIOPSIA LESIONES CUTÁNEAS
Infiltrado inflamatorio perivascular e intersticial
con presencia de neutrófilos.
Leucocitoclasia.

CASO CLÍNICO: pruebas complementarias

- ANA + 1/80
 - **Anti-MDA5 + → asociación EPI**
- Rx torax normal
 - Pruebas función respiratoria: espirometría y pletismografía normales. DLCO falta de colaboración.
 - Estudio deglución ORL: normal.
 - Ecografía abdominal (hepatomegalia y bazo en LSN)
 - Ecocardiograma normal



TAC PULMONAR ALTA RESOLUCIÓN
Focos de vidrio deslustrado en lóbulo superior izquierdo y lóbulo inferior derecho en probable relación con afectación intersticial por dermatomiositis tipo neumonía intersticial no específica.

CASO CLÍNICO: tratamiento y evolución



Tratamiento inmunosupresor intensivo:

- Hidroxicloroquina 100mg/día
- Metilprednisolona IV 500 mg x 3 días → Prednisona oral 1mg/kg/día
- Metotrexato 15mg/m²/sem
- Tacrólimus 3mg/día

SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINAR



II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021

CONCLUSIONES

- En la Dermatomiositis juvenil es fundamental el papel de los **anticuerpos** específicos para caracterizar el **fenotipo clínico y pronóstico**.
- **Anti-MDA5 +:** mal pronóstico y relación con desarrollo de **úlceras** e **enfermedad pulmonar intersticial rápidamente progresiva**.
- **Si Anti-MDA5 + → TAC torácico** aún en ausencia de clínica respiratoria y con Rx torax y pruebas de función pulmonar normales.
- **Tratamiento inmunosupresor intensivo** y precoz en enfermedad intersticial pulmonar
- Objetivo terapéutico:
 - **Normalización fuerza muscular y desaparición de lesiones cutáneas.**
 - Normalización analítica (**enzimas musculares**) y **en pruebas pulmonares.**
 - No consenso pruebas de imagen en el seguimiento de lesiones pulmonares.

