



Compromiso pulmonar en vasculitis por IgA pediátrica: una manifestación infrecuente

Reumatología Pediátrica

0018

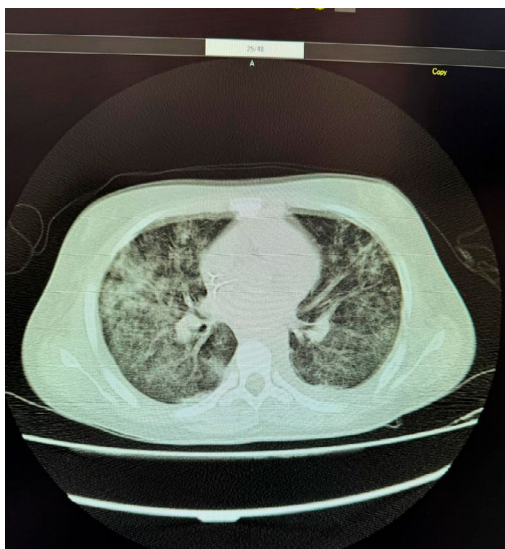
María Agostina Geymonat, María Elena Rama

Hospital de Niños de la Santísima Trinidad

Presentación del caso: Niña de 11 años, tras traumatismo en tobillo izquierdo desarrolla lesiones purpúricas-ampollares en miembros inferiores y superiores, asociado a dolor y edema de tejido celular subcutáneo. Consulta por guardia y es derivada por vasculitis por IgA (IgAV). Ingres a hemodinámicamente estable, normotensa y febril, iniciando cobertura antibiótica empírica por sospecha infectológica concomitante (celulitis de tobillo confirmada por ecografía). A las 24 h comienza con dolor abdominal cólico y vómitos, se solicita ecografía abdominal y se inician pulsos de metilprednisolona 10 mg/kg/día. Al finalizar el primer pulso la paciente comienza con tos y desaturación, se realiza radiografía de tórax y tac pulmonar; evidenciándose compromiso pulmonar, se decide continuar con los pulsos de corticoides por 3 días. La paciente presenta buena respuesta al tratamiento, continúa control ambulatorio con corticoides por vía oral en descenso.

Métodos complementarios: Laboratorio ingreso: Hb 14.2, hto 39.5, GB 29.700, plaquetas 494.000, urea 15.9, creatinina 0.45, PCR 359, VSG 27, APP 80, KPTT 35, IgA 195, C3 104, C4 9. ANA y ANCA negativos. Orina completa: hemoglobina++, proteínas+. Índice proteinuria-creatininuria: 0.39. Hemocultivos y serologías virales negativas. Filmarray: Rinoenterovirus. Ecografía abdominal: líquido libre escaso en Douglas/FID, asas de yeyuno-fleon engrosadas con hiperflujo Doppler parietal. TC de tórax: compromiso pulmonar bilateral difuso con patrón en vidrio esmerilado, engrosamiento de septos interlobulillares, áreas en árbol en brote y derrame pleural bilateral. Ecocardiograma normal. Laboratorio posterior: Hb 8.9, Hto 26.7, Gb 7850, Creatinina 0.3, Urea 45, PCR 34.6. Orina completa: hematuria+, proteinuria-.

Discusión: El compromiso pulmonar en la IgAV es una manifestación infrecuente en pediatría (reportada en menos del 5 % de los casos), pero de alto impacto pronóstico, ya que se vincula principalmente a hemorragia alveolar difusa (HAD) secundaria a capilaritis por depósito de complejos inmunes de IgA en la microvasculatura pulmonar. Clínicamente pue-



de presentarse con disnea, desaturación e infiltrados bilaterales de instalación aguda, tal como se observó en esta paciente, donde la aparición súbita de un patrón en vidrio esmerilado con derrame pleural resultó altamente sugestiva. Es importante destacar que, en pediatría, la HAD puede cursar sin hemoptisis franca, manifestándose únicamente por caída del hematocrito y hallazgos radiológicos. El tratamiento de primera línea son los pulsos de metilprednisolona, como se implementó en esta paciente. Los inmunosupresores de segunda línea o la plasmaféresis se reservan para casos refractarios o con compromiso multiorgánico grave. La buena respuesta a corticoides sin necesidad de escalar el tratamiento es consistente con el curso descrito para la mayoría de los casos pediátricos de HAD asociada a IgAV.

HiperCKemia persistente en un paciente con hepatitis autoinmune: el aporte del estudio genético en el diagnóstico diferencial con miopatía inflamatoria

Reumatología Pediátrica

0056

Florencia Ahumada

Hospital Provincial de Pediatría Dr. Fernando Barreyro, Posadas

Presentación del caso: Paciente masculino de 9 años con diagnóstico de hepatitis autoinmune confirmado por biopsia hepática (hepatitis crónica con hepatitis de interfase severa y fibrosis avanzada), en tratamiento inmunosupresor con corticoterapia y azatioprina. Durante la evolución presentó hiperCKemia persistente, con valores fluctuantes entre 543 y 11.385 UI/L, sin debilidad muscular objetiva, pérdida de habilidades motoras ni limitación funcional. El examen neuromuscular seriado permaneció normal (fuerza MRC 5/5, maniobra de Gowers negativa, marcha fisiológica, tono y reflejos conservados, sin hipertrofia gemelar). La evaluación neurológica no evidenció signos clínicos de miopatía y la valoración cardiológica (electrocardiograma y ecocardiograma) fue normal. La resonancia magnética muscular de cintura escapular y pelviana con secuencias STIR mostró edema fibrilar del músculo erector espinal dorsal izquierdo y del músculo ilíaco derecho, sin infiltración grasa, hallazgos inicialmente interpretados como sugestivos de miopatía inflamatoria activa. Sin embargo, el panel ampliado de autoanticuerpos específicos y asociados a miositis resultó completamente negativo. Debido a la persistencia de la hiperCKemia, la ausencia de correlación clínico-funcional y la evolución atípica, se amplió el estudio mediante panel genético para rabdomiólisis y miopatías hereditarias, identificándose una delección hemicigota *in frame* de los exones 3-5 del gen DMD, clasificada como patogénica y compatible con una distrofinopatía del espectro Becker.

Discusión: La hiperCKemia persistente constituye un desafío diagnóstico en Reumatología Pediátrica, especialmente cuando coexiste con una enfermedad autoinmune sistémica y hallazgos de edema muscular en resonancia magnética. Si bien estos últimos pueden orientar inicialmente hacia una miopatía inflamatoria, su especificidad es limitada y deben interpretarse en el contexto clínico. En este caso, la ausencia sostenida de debilidad muscular, la negatividad del panel completo de autoanticuerpos para miositis, la evolución fluctuante de la CPK pese al tratamiento inmunosupresor y el hallazgo de una variante patogénica en DMD motivaron una reevaluación del diagnóstico diferencial, planteando como principal hipótesis una distrofinopatía con hiperCKemia persistente y cambios inflamatorios musculares secundarios, evitando la intensificación injustificada del tratamiento inmunosupresor.

Comentarios finales: Este caso destaca la importancia de integrar los hallazgos clínicos, bioquímicos, inmunológicos, radiológicos y genéticos en la evaluación de pacientes con hiperCKemia persistente. En ausencia de debilidad muscular y con estudios inmunológicos negativos, las miopatías hereditarias deben considerarse activamente aun en pacientes con enfermedades autoinmunes concomitantes. La incorporación del estudio genético puede modificar significativamente el enfoque diagnóstico y terapéutico, evitando potenciales errores de clasificación y tratamientos innecesarios.

Artritis inflamatoria persistente tras infección por Chikungunya en una adolescente: un desafío al diagnóstico inicial

Reumatología Pediátrica

0057

Florencia Ahumada

Hospital Provincial de Pediatría Dr. Fernando Barreyro, Posadas

Presentación del caso: Adolescente de 14 años con antecedente de hipotiroidismo autoinmune en tratamiento con levotiroxina, que inició en diciembre de 2025 con síndrome febril a lo que luego se agrega poliartritis inflamatoria simétrica de pequeñas y grandes articulaciones, asociada a marcada limitación funcional. Presentó respuesta parcial a antiinflamatorios no esteroideos y corticoides, con recaída tras la suspensión del tratamiento. Los estudios iniciales mostraron FAN 1/1280, complemento normal, anti-DNA, factor reumatoideo y anti-CCP negativos. La serología para virus Chikungunya evidenció IgM e IgG positivas, interpretándose el cuadro como artritis inflamatoria crónica secundaria infección aguda. Ante la refractariedad a AINES, se indica metotrexato y prednisona, con persistencia de artritis activa, anemia inflamatoria, trombocitosis y elevación sostenida de reactantes de fase aguda. Durante el seguimiento desarrolló hiper-gammaglobulinemia, positividad para anticuerpos anti-ADN de doble cadena, consumo progresivo de C3 y C4, además de proteinuria y microalbuminuria con función renal conservada, hallazgos que motivaron la revisión integral del cuadro clínico asumiéndose como lupus eritematoso sistémico juvenil (LESj).

Discusión: La infección por virus Chikungunya constituye una causa reconocida de artritis inflamatoria persistente; sin embargo, hay evidencia que sugiere que determinados virus artríticos podrían actuar como desencadenantes de enfermedades autoinmunes en individuos genéticamente predispuestos. Entre los mecanismos propuestos se incluyen el mimetismo molecular, la activación policlonal de linfocitos B, la producción sostenida de citocinas proinflamatorias y la ruptura de la tolerancia inmunológica. En la paciente presentada, la evolución secuencial desde una artritis atribuida inicialmente a Chikungunya hacia el desarrollo progresivo de autoanticuerpos altamente específicos, hipocomplementemia y manifestaciones compatibles con compromiso sistémico permitió reclasificar el cuadro como LESj. Si bien no es posible establecer una relación causal, la estrecha secuencia temporal y la evolución inmunológica apoyan la hipótesis de que la infección viral pudo haber actuado como un evento gatillo sobre un terreno autoinmune predispuesto.

Comentarios finales: Este caso ilustra la compleja interacción entre infección y autoinmunidad, aportando evidencia clínica que respalda el posible papel de Chikungunya como gatillo de enfermedades autoinmunes sistémicas. Más allá del desafío diagnóstico, resalta la importancia de comprender que las infecciones virales no sólo pueden simular enfermedades reumáticas inflamatorias, sino también participar en el inicio de procesos autoinmunes en pacientes susceptibles. La caracterización y comunicación de estos casos puede contribuir a una mejor comprensión de los mecanismos fisiopatológicos implicados y favorecer el reconocimiento precoz de esta evolución clínica.

Miositis de músculos extraoculares como forma de presentación de enfermedad relacionada con IgG4 en pediatría: serie de dos casos

Reumatología Pediátrica

0064

Janet Manrique, Gabriela Necul, Jorge Ávila, Verónica Solernou, Tamara Schvarstein, Raúl Gaivironsky

Hospital Militar Central

Presentación del caso: La enfermedad relacionada con IgG4 (IgG4-RD) es una enfermedad fibroinflamatoria inmunomediada excepcional en pediatría. El compromiso orbitario constituye una manifestación infrecuente y representa un desafío diagnóstico por su similitud con procesos infecciosos, neoplásicos y otras enfermedades inflamatorias. Presentamos dos pacientes con compromiso aislado de músculos extraocula-

res. El primer caso corresponde a una niña de 12 años que consultó por dolor ocular, proptosis y limitación de la motilidad del ojo derecho. La resonancia magnética (RMN) mostró engrosamiento del músculo recto inferior con colección intramuscular, interpretándose inicialmente como celulitis orbitaria complicada (Figura 1A). Presentó mejoría parcial con antibióticos y requirió biopsia por persistencia de la lesión. La anatomía patológica evidenció infiltrado linfoplasmocitario denso con fibrosis e inmunomarcación positiva para IgG4 (>50 % de células plasmáticas IgG4+), compatible con IgG4-RD. El segundo caso corresponde a una niña de 6 años con ptosis palpebral, diplopía y masa del músculo recto superior derecho (Figura 1B). La biopsia informó enfermedad orbitaria relacionada con IgG4, planteando inicialmente diagnóstico diferencial con granulomatosis con poliangeítis. Evolucionó con corticodependencia pese al tratamiento con glucocorticoides, requiriendo metotrexato y posteriormente rituximab, con adecuada respuesta clínica. En ambas pacientes el estudio de extensión descartó compromiso sistémico, las subclases séricas de IgG4 se encontraban dentro de los valores de referencia y el estudio inmunológico no evidenció otras enfermedades autoinmunes sistémicas. El diagnóstico definitivo se estableció mediante correlación clínico-radio-lógica e histopatológica (Tabla 1).

Discusión: La IgG4-RD de inicio pediátrico continúa siendo probablemente subdiagnosticada. Ambos casos se presentaron como masas orbitarias con compromiso de músculos extraoculares, simulando entidades mucho más frecuentes como celulitis orbitaria, pseudotumor inflamatorio o neoplasias. La ausencia de elevación sérica de IgG4 en ambas pacientes destaca las limitaciones de este biomarcador y refuerza el papel central de la biopsia con inmunohistoquímica para confirmar el diagnóstico. Asimismo, uno de los casos planteó el diagnóstico diferencial con vasculitis asociada a ANCA, destacando la complejidad del diagnóstico diferencial en pacientes con compromiso orbitario.

Comentarios finales: La enfermedad relacionada con IgG4 debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de las masas orbitarias y de la miositis de músculos extraoculares en pediatría, aun en presencia de niveles séricos normales de IgG4 y sin compromiso sistémico. La sospecha clínica, la confirmación histopatológica y el tratamiento inmunomodulador oportuno son fundamentales para evitar retrasos diagnósticos y disminuir el riesgo de secuelas funcionales.

Tabla 1: Comparación de ambos casos.

	Caso 1	Caso 2
Edad	12 años	6 años
Músculo	Recto inferior derecho	Recto superior derecho
Simuló	Celulitis	Pseudotumor
IgG4 sérica	Normal	Normal
Anatomía patológica	IgG4-RD	IgG4-RD
Tratamiento	Corticoides	Corticoides + MTX + Rituximab

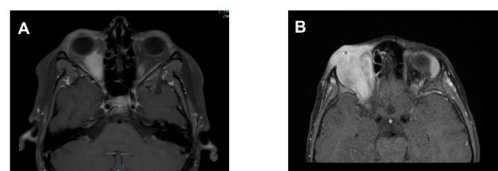


Figura 1: Compromiso orbitario en ambos casos.
A: RMN paciente 1, engrosamiento del recto inferior derecho con colección.
B: RMN paciente 2, lesión expansiva con compromiso del recto superior.

Inhibidores de JAK como estrategia ahorradora de esteroides en dermatomiositis juvenil grave: informe de dos casos

Reumatología Pediátrica

0121

Fernando Martín Zunino Pradier, Carmen de Cunto, Victoria Torregiani

Hospital Italiano de Buenos Aires

Presentación del caso: Caso 1: Paciente femenina con diagnóstico de DMJ a los 4 años. Presentó *rash* cutáneo típico, edema subcutáneo, mialgias y debilidad muscular proximal. Estudios: Enzimas musculares y reactantes de fase aguda elevados; FAN positivo (AC-4); panel de miositis negativo. Capilaroscopia: patrón SD activo con megacapilares, microhemorragias y disminución del número de capilares. Tratamiento y evolución: Inició esteroides a 2 mg/kg/día, progresando con mayor debilidad, pérdida de sostén cefálico y úlceras cutáneas vasculíticas en cara, cuello, tronco y miembros inferiores. Se internó para pulsos de me-

tilprednisolona y 6 ciclos de ciclofosfamida (dosis acumulada: 3.440 mg) con rehabilitación. Recuperó el sostén cefálico a los 1,5 meses y logró epitelización a los 4 meses, persiéndose *rash* y fotosensibilidad. Ante la gravedad, se inició tofacitinib (5 mg/12 h) como ahorrador de esteroides, logrando suspender la corticoterapia a los 18 meses. Normalizó el laboratorio a los 6 meses y recuperó fuerza muscular completa (MMT 40, CMAS 49/52) con resolución cutánea a los 26 meses. Tras 30 meses con tofacitinib, se descendió hasta su suspensión. Permanece en remisión clínica y bioquímica. Caso 2: Paciente masculino con diagnóstico de DMJ a los 6 años. Inició con *rash* bipalpebral y en sitios de extensión. A las 4 semanas agregó astenia y debilidad muscular proximal (MMT 22/40, CMAS 14/52, CHAQ 2,5). Estudios: Enzimas musculares elevadas, FAN 1/320, anti-Ro/La positivo y anti-Ro52 positivo (30 U). Tratamiento y evolución: Inició esteroides (2 mg/kg/día) y metotrexato (10 mg/semana VO). Respondió inicialmente, pero recayó durante el descenso de esteroides con úlceras vasculíticas en miembros inferiores. Se rotó a micofenolato mofetil y pulsos de ciclofosfamida (500-750 mg/m²), logrando epitelización. Se indicó tofacitinib (5 mg/12 h) como mantenimiento, alcanzando CMAS 49/52, CHAQ 0 y mejoría sostenida al año. Tras más de 18 meses en mantenimiento, el paciente abandonó el tratamiento, presentando una recaída clínica y bioquímica (fotosensibilidad, *rash*, elevación de enzimas y debilidad).

Discusión: El uso de inhibidores de JAK en DMJ grave/refractaria es útil como estrategia de mantenimiento y ahorrador de esteroides. La respuesta puede variar según el patrón del fenotipo clínico.

Comentarios finales: El uso de inhibidores de JAK en DMJ grave/refractaria es útil como estrategia de mantenimiento y ahorrador de esteroides. La respuesta puede variar según el patrón del fenotipo clínico.

Poliangeitis microscópica en pediatría. A propósito de un caso

Reumatología Pediátrica

0150

Gabriel Ignacio Barilla, Lorena Mariana Franco

Hospital Infantil Municipal

Presentación del caso: Paciente de sexo femenino, de 12 años, que comenzó en enero de 2026 con decaimiento y palidez generalizada. En su ciudad de origen fue diagnosticada de infección urinaria por lo que recibió cefalexina. Mientras cumplía dicho tratamiento, viajó con su familia de vacaciones a Brasil y debido a la persistencia de los síntomas, consultó y permaneció internada durante seis días. Los estudios evidenciaron anemia (Hb: 6,07 g/dL), deterioro de la función renal (creatinina 1.1 mg/dL, filtrado glomerular estimado: 48,3 mL/min/1,73 m²), proteinuria (índice proteinuria/creatininuria: 1,61) y hematuria (80 hematíes/campo), por lo que recibió transfusión de glóbulos rojos, luego regresó a la Argentina para continuar su evaluación. En febrero de 2026, consultó en nuestro servicio, donde, ante la sospecha de vasculitis sistémica, se solicitaron estudios inmunológicos que evidenciaron p-ANCA con especificidad anti-MPO positivo, ANA 1/40, ENA negativos y complemento C3 y C4 normal. En el contexto de las manifestaciones clínicas, el compromiso renal y el perfil serológico, se estableció el diagnóstico de poliangeítis microscópica. Recibió tratamiento de inducción con cuatro pulsos intravenosos de metilprednisolona a 30 mg/kg/día y Rituximab a 375 mg/m², una dosis semanal durante cuatro semanas. Posteriormente, continuó con meprednisona por vía oral. La radiografía de tórax fue normal. La ecografía abdominal/renal mostró riñones de forma y tamaño conservados, con aumento de la ecogenicidad cortical y discreta pérdida de la diferenciación corticomedular, sin dilatación de la vía excretora ni litiasis. El resto de la evaluación abdominal no mostró alteraciones. La valoración cardiovascular y el ecocardiograma fueron normales. Se realizó biopsia renal con informe de glomerulonefritis con semilunas, donde se destacaban glomérulos globalmente esclerosados, glomérulos con semilunas fibroepiteliales (algunos asociados a áreas de necrosis fibrinoide), glomérulos con esclerosis segmentaria y a nivel tubulointerstitial se observó atrofia tubular y fibrosis intersticial. Durante la evolución presentó una recaída caracterizada por lesiones papulopurpúricas en los miembros inferiores, manifestaciones articulares y empeoramiento de la función renal, por lo que recibió un nuevo pulso de metilprednisolona. Evolucionó con resolución de las lesiones cutáneas y las artralgias, junto con marcada mejoría de la función renal, la proteinuria y el sedimento urinario. En el último control permanecía clínicamente estable, afebril, normotensa, sin edemas, sin lesiones cutáneas, artralgias ni manifestaciones sistémicas, y con

diuresis conservada. Presentaba una marcada recuperación de la función renal, con creatinina de 0.81 mg/dL, filtrado glomerular estimado de 74.9mL/min/1.73 m², índice proteinuria/creatininuria de 0.98 y hematuria de 20/campo. Continúa con descenso progresivo de meprednisona, enalapril y tratamiento de mantenimiento con rituximab cada seis meses, tratamiento preventivo con trimetoprima-sulfametoxazol y aciclovir.

Comentarios finales: La poliangeítis microscópica es una enfermedad infrecuente y potencialmente grave en pediatría, con compromiso renal frecuente y riesgo de progresión a enfermedad renal terminal. La presencia de anemia asociada a hematuria, proteinuria y deterioro de la función renal debe motivar la búsqueda temprana de una vasculitis asociada a ANCA.

Nódulos de bambú en una adolescente con enfermedad autoinmune sistémica

Reumatología Pediátrica

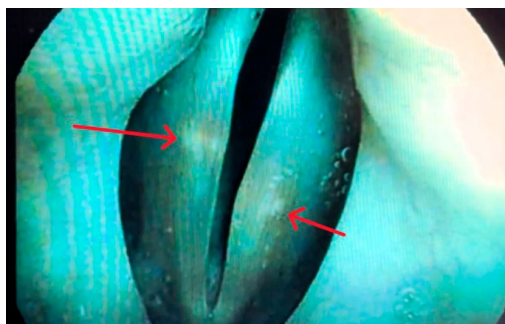
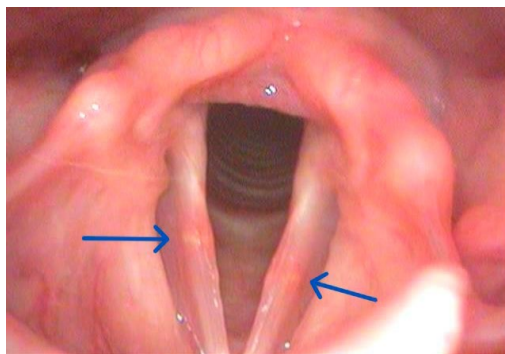
0190

Federico Vargas, María Isabel Brusco, Vanesa Cervetto, María Jimena Gómez Sosa, Camila González, María Emilia Lacapra, Guissela Glenda Lacuadra, María Marcantoni, Facundo Gabriel Villalva

Hospital General de Niños Dr. Pedro Elizalde

Presentación del caso: Adolescente de 16 años, estudiante de canto lírico, evaluada desde septiembre de 2024 por poliartralgias, episodios ocasionales de tumefacción de manos y cambios de coloración, con palidez y tonalidad violácea sin secuencia de fases claramente documentada, cefalea, fatiga, caída de cabello y aftas orales. Presentaba anemia moderada, eritrosedimentación elevada, hipergammaglobulinemia, prueba de Coombs directa positiva sin hemólisis, ANA 1/1280 patrón AC-4, anti-Sm, anti-U1-RNP >100, C3 67,7/ C4 15,3 mg/dl y sin compromiso renal. Se interpretó inicialmente como lupus eritematoso sistémico juvenil y se inició hidroxicloroquina. Ante cambios persistentes de la voz, que la paciente tenía desde antes del diagnóstico, consultó al ORL en mayo de 2025 diagnosticándose nódulos vocales, atribuidos a la sobrecarga vocal por el canto, por lo que recibió omeprazol y continuó seguimiento foniátrico. Debido a que continuó con los síntomas, consultó con otro otorrinolaringólogo, quien planteó su posible asociación con la enfermedad autoinmune. La endoscopia mostró lesiones nodulares bilaterales en las cuerdas vocales, interpretadas como nódulos de bambú. Se propuso tratamiento conservador; sin embargo, en noviembre de 2025 se realizó exéresis quirúrgica. La anatomía patológica informó cambios reactivos en la cuerda vocal izquierda y cambios mixoides con infiltrado inflamatorio agudo focal en la derecha. Aunque mantuvo seguimiento foniátrico, no se dispuso de los informes para documentar objetivamente la evolución vocal. Posteriormente desarrolló psoriasis confirmada por biopsia, fenómeno de Raynaud, tumefacción de manos, poliartralgias, debilidad muscular, con elevación de CPK, anti-Ku y anti-Ro52 positivos. Ante estos hallazgos y con el antecedente de anti-U1 RNP >100, se reconsideró el diagnóstico como enfermedad mixta del tejido conectivo con psoriasis asociada.

Discusión: Los nódulos de bambú son lesiones subepiteliales infrecuentes de los pliegues vocales, habitualmente bilaterales, transversales y localizadas en su porción media, asociadas a enfermedades autoinmunes sistémicas. Su fisiopatología no está completamente aclarada; se ha propuesto la interacción entre inflamación autoinmune y microfonotrauma repetido. Pueden confundirse con lesiones fonotraumáticas, especialmente en personas con alta demanda vocal. En este caso, la práctica de canto lírico favoreció inicialmente una interpretación mecánica y demoró el reconocimiento de su relación con la autoinmunidad.



Comentarios finales: Ante cambios persistentes de la voz o disfonía en pacientes con enfermedades autoinmunes debe considerarse la evaluación otorrinolaringológica. La sobrecarga vocal no excluye un nódulo de bambú. Su reconocimiento requiere integrar la morfología endoscópica con el contexto clínico e inmunológico. Dado que no existe un tratamiento estandarizado, entre terapias conservadoras y quirúrgicas, el abordaje debe ser interdisciplinario e incluir reumatología, otorrinolaringología y foniatría.

Poliautoinmunidad de inicio pediátrico: más allá de la coexistencia de enfermedades autoinmunes

Reumatología Pediátrica

0240

Antonella Demartini Gregorini, Lucía Castellano, Maximiliano Ezequiel Frías, Verónica González, Carolina Medina, Esteban Mercol, María Agustina Geymonat, María Elena Rama, María Luz Martín

Hospital de Niños de la Santísima Trinidad

Presentación del caso: Paciente femenina de 8 años de edad fue derivada por gastroenteritis, con antecedentes de hipopotasemia en estudio a los 5 años. Al examen físico se constató bocio. Laboratorio: HCO₃⁻: 12 mmol/L; K⁺: 2,3 mEq/L; GAP normal; TSH: 75 uUI/mL; T4L: 1,08 ng/dL; ATPO: 90 UI/mL; ATG: 63 UI/mL. Se diagnosticó con acidosis tubular renal distal tipo I, de probable etiología inmunomediada, y tiroiditis de Hashimoto. Se indicó el tratamiento correspondiente. A los 9 años presentó fiebre asociada a artralgias en ambas rodillas e interfalángicas, con predominio matutino y edema localizado en manos. El laboratorio evidenció nuevamente acidosis metabólica e hipopotasemia. Durante esta internación se constataron además focos infecciosos odontógenos activos. Cuatro meses después, consultó por edema bipalpebral y abdominal de una semana de evolución, acompañado de dolor lumbar, posterior a un cuadro de faringitis tratado con antibióticos. Se indicó internación y se realizaron múltiples estudios. En la ecografía de tórax se observó derrame pleural y líquido libre abdominal. Laboratorio: plaquetas: 83000/uL; Cr: 0,4 mg/dL; urea: 35 mg/dL; Alb: 1,2 g/dL; PT: 4,4 g/dL; IgG: 1147 mg/dL; IgA: 284 mg/dL; IgM: 371 mg/dL; C3: 18 mg/dL; C4: 2 mg/dL. ANA: patrón nuclear homogéneo > 1/640 (AC-1), nuclear granular fino 1/320 (AC-4) y citoplasmático 1/80; Acs anti-DNA 1/1600; Acs anti-C1q: 61 UI/mL; Coombs positiva. La biopsia renal evidenció glomerulonefritis clase IV, estableciéndose el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico (LES) con nefritis lúpica. Recibió metilprednisolona y pulsos de ciclofosfamida, con buena respuesta. Posteriormente, el estudio de las poblaciones linfocitarias ampliadas evidenció aumento de linfocitos B de memoria con *switch* y disminución de linfocitos T de memoria efectora CD4⁺ y CD8⁺, así como de células NK. Recibió gammaglobulina a dosis de reemplazo por pérdida renal de inmunoglobulinas (IgG: 160 mg/dL, IgA: 121 mg/dL, IgM: 132 mg/dL). Exámenes pendientes: NSG para panel de inmunodeficiencias.

Discusión: La aparición de enfermedades autoinmunes en la infancia, particularmente cuando ocurre de manera temprana, secuencial y con compromiso multisistémico, plantea un desafío diagnóstico que excede la caracterización de cada entidad por separado y puede representar la expresión clínica de una alteración en la regulación inmunológica. En este caso clínico, la aparición temprana y progresiva de fenómenos inmunomediados -acidosis tubular renal distal, tiroiditis de Hashimoto y LES- junto con infecciones intercurrentes, planteó la necesidad de evaluar si existía un denominador común causal, y plantea la posibilidad de una alteración subyacente de los mecanismos de tolerancia e inmunorregulación.

Comentarios finales: En pediatría, la poliautoinmunidad de inicio temprano debe promover una mirada integral del sistema inmunológico. La identificación de múltiples manifestaciones inmunomediadas puede constituir una oportunidad para reconocer precozmente alteraciones de la inmunorregulación y orientar un seguimiento clínico, inmunológico y eventualmente genético individualizado.

Artritis de presentación atípica, ¿cuándo sospechar síndrome COPA?

Reumatología Pediátrica

0242

Victoria Torregiani, Martín Zunino Pradier, Gabriela Necul, Carmen de Cunto

Hospital Italiano de Buenos Aires

Presentación del caso: Caso 1: Niña con dx de AIJ poliarticular a los 3 años. Presenta poliartritis deformante, nódulos reumatoideos, mal progreso de peso, acropaquia y anticuerpos positivos en títulos altos (ANA, FR, anti-CCP), con curso refractario a metotrexato, dos anti-TNF α y tocilizumab. Evoluciona con neumonía intersticial usual, con compromiso pulmonar restrictivo severo y oxígeno-dependencia a pesar de los tratamientos recibidos (CTC, ciclofosfamida, rituximab, micofenolato). Se identificó una variante de significado incierto en COPA (p.Trp240Gly), en un dominio crítico de WD40. Esto, sumado al fenotipo altamente compatible, permite asumir el diagnóstico de COPA e iniciar baricitinib (inhibidor de JAK). La evolución estuvo marcada por infecciones recurrentes y deterioro respiratorio progresivo, falleciendo a los 20 años de *shock* séptico a foco respiratorio. Caso 2: Niño que inicia a los 5 años con poliartritis crónica con anticuerpos positivos en títulos elevados (ANA, FR, anti-CCP) y factores clínicos y radiológicos de mal pronóstico. Presentó respuesta incompleta a CTC, metotrexato y adalimumab. Ante la sospecha de síndrome COPA se solicitó TC de tórax que evidenció compromiso pulmonar intersticial subclínico. El exoma completo identificó una variante patogénica heterocigota en COPA (p.Glu241Lys) confirmando nuestra sospecha. Se inició baricitinib con resolución inicial de la artritis y normalización de reactantes. Sin progresión en imágenes pulmonares a los 6 meses. En la evolución, presentó recaída articular sin elevación de biomarcadores inflamatorios, con respuesta a curso corto de esteroides.

Discusión: El síndrome COPA es una enfermedad monogénica rara caracterizada por autoinflamación, disregulación inmune y autoinmunidad, secundaria a alteraciones en el tráfico vesicular intracelular y activación de la vía de interferón. Presenta amplia variabilidad fenotípica, pudiendo comprometer articulaciones, pulmón y riñón. Constituye un diagnóstico diferencial relevante en pacientes con poliartritis de inicio temprano, particularmente ante un fenotipo serológico marcado, refractariedad terapéutica y compromiso pulmonar, incluso subclínico. Ambos casos muestran la heterogeneidad clínica de esta entidad y el valor del estudio genético para redefinir el diagnóstico y orientar estrategias terapéuticas dirigidas. La identificación de enfermedad pulmonar intersticial resulta relevante por su impacto pronóstico. El diagnóstico genético permite un enfoque de medicina de precisión, aunque la respuesta a inhibidores de JAK puede ser variable, especialmente en estadios avanzados de la enfermedad, destacando la importancia del reconocimiento precoz del fenotipo COPA.

Comentarios finales: El reconocimiento precoz del fenotipo COPA en pacientes con poliartritis atípica y refractaria permite reconsiderar el diagnóstico, detectar precozmente el compromiso pulmonar y orientar terapias dirigidas. Estos casos destacan la importancia de mantener un alto índice de sospecha frente a formas de AIJ de evolución inusual, ya que el diagnóstico tardío puede limitar el impacto de las estrategias de medicina de precisión.

Síndrome PAMI en pediatría, reporte de un caso

Reumatología Pediátrica

0252

Diana Altura, Paula Alejandra Coccia, Carmen de Cunto, Ailín Laso, Diana Inés Liberatore, Florencia Tisi Bana, Victoria Torregiani, **Fernando Martín Zunino Pradier**

Hospital Italiano de Buenos Aires

Presentación del caso: Introducción: El síndrome PAMI (proteinemia inflamatoria mieloide asociada a PSTPIP1), conocido anteriormente como síndrome de hiperzincemia/hipercalprotectinemia (Hz/Hc), es un trastorno autoinflamatorio raro, recientemente descrito, causado por variantes deletéreas específicas en el gen PSTPIP1 (p.E250K y p.E257K). La enfermedad se caracteriza por inflamación sistémica crónica, manifestaciones cutáneas y osteoarticulares, hepatoesplenomegalia, anemia y neutropenia, pudiendo haber diferentes fenotipos. Objetivo: Reporte de un caso de enfermedad autoinflamatoria rara relacionada a PSTPIP1. Materiales y métodos: Descripción retrospectiva de una paciente con enfermedad de larga data, en seguimiento multidisciplinario y diagnóstico reciente de síndrome PAMI. Caso clínico: Paciente de 10 años de edad que debutó a los 4 meses de vida con anemia hemolítica y episodios de neutropenia, que han requerido transfusiones (sin requerimiento desde los 5 años) con diagnóstico presuntivo de Púrpura Trombocitopénica Trombótica/Síndrome Urémico Hemolítico (SUH) durante la evolución de su enfermedad. En tratamiento con micofenolato desde los 2 años, con adecuada tolerancia y respuesta parcial, requiriendo bajas dosis de

esteroides de manera crónica. Luego de aproximadamente 9 años, la paciente presenta leucopenia, anemia y reactantes elevados de fase aguda, agregando episodios de *rash* episódico en tronco, con dependencia de esteroides y suspensión de inmunosupresores por las citopenias. Se estudia por reumatología, sin hallazgos clínicos. Autoanticuerpos negativos. Ante la falta de diagnóstico etiológico se decide pedir panel para enfermedad autoinflamatoria. El estudio de panel dio positivo para variante patogénica heterocigota en PSTPIP1 (NM_003978.5:c.748G>A (NP_003969.2:p.Glu250Lys). Al mismo tiempo, la paciente presenta daño por corticoterapia prolongada, por lo que se decide buscar una adecuada estrategia ahorradora de esteroides y mejor tratamiento considerando el diagnóstico, de acuerdo a las publicaciones vigentes. La paciente tiene fenotipo hematológico, donde la terapéutica propuesta es el trasplante de médula ósea. Durante los descensos de esteroides, la paciente presentó un cuadro de linfoproliferación benigna, sin rescate de germen y con descarte de malignidad, y episodios de *shock* anafiláctico con compromiso de vida por lo que se mantiene con esteroides a 8 mg por día, lo que permite control clínico hasta el trasplante propuesto.

Discusión: Paciente con enfermedad autoinflamatoria rara, caracterizada por inflamación sistémica crónica, manifestaciones cutáneas y osteoarticulares, hepatoesplenomegalia, anemia y neutropenia, asociada a daño por esteroides en plan de trasplante de médula ósea.

Comentarios finales: Paciente con enfermedad autoinflamatoria rara, caracterizada por inflamación sistémica crónica, manifestaciones cutáneas y osteoarticulares, hepatoesplenomegalia, anemia y neutropenia, asociada a daño por esteroides en plan de trasplante de médula ósea.

Cuando la anemia habla de vasculitis: debut atípico de poliangeítis microscópica pediátrica

Reumatología Pediátrica

0271

Maximiliano Ezequiel Frías, Verónica Ruth González, Carolina Andrea Medina, Antonella Demartini Gregorini, Lucía Castellano, María Agostina Geymonat, María Elena Rama, Verónica Silvana Selva, María Luz Martín

Hospital de Niños de la Santísima Trinidad

Presentación del caso: Paciente femenina de 11 años de edad, previamente sana, derivada por un episodio de lipotimia, donde se constató anemia hipocrómica microcítica grave (Hb: 4.1 g/dL, VCM 65 fL, HCM 19.4 pg, marcada hipocromía y anisocitosis), eritrosedimentación de 75 mm/H y una PCR de 1.1 mg/dL, función renal alterada, creatinina:1.22 mg/dL y urea: 68 mg/dL, además de hipoalbuminemia (3.3 g/dL) y ferropenia (19 µg/dL). Al ingreso se encontraba pálida, inapetente y con bajo peso, sin fiebre, visceromegalias ni compromiso respiratorio o cardiovascular; radiografía y TAC de tórax normales. En cuanto a la evolución, a las 96 horas del ingreso, la paciente presentó un deterioro de la función renal, con ascenso de la creatinina sérica a 1.48 mg/dL y de la urea a 98 mg/dL. El análisis de orina completa demostró un sedimento activo (hematuria+++, piuria moderada, 70 hematíes/campo) con presencia de cilindros hialinos (10/preparado), leucocitarios (5/preparado) y céreos (2/preparado). Se constató proteinuria de 153 mg/dL con un índice proteinuria/creatininuria (Pr/Cr) de 2.20, evolucionando a síndrome nefrótico.

Discusión: La poliangeítis microscópica es una vasculitis necrotizante de pequeños vasos asociada a ANCA, infrecuente en la edad pediátrica. La presentación clásica en pediatría es compromiso renal agudo (75-90 % de los casos) y pulmonar en porcentaje menor (40-50 %). El debut clínico aparentando una anemia ferropénica grave aislada, sin síntomas constitucionales ni respiratorios iniciales, constituye un desafío diagnóstico. Sin embargo, en esta paciente la anemia grave y el fenotipo aparentemente ferropénico constituyeron la primera expresión visible de una enfermedad sistémica, mientras que el compromiso renal se evidenció posteriormente. La discordancia entre los hallazgos hematológicos, inflamatorios y renales permitió reconocer la necesidad de una evaluación inmunológica. En este contexto, el laboratorio de inmunología actuó como puente entre las manifestaciones hematológica y renal, integrando ANA, complemento, ANCA y especificidad antigénica para orientar el diagnóstico etiológico.

Comentarios finales: En pediatría, la coexistencia de anemia grave, bajo peso, inapetencia y síndrome nefrótico agudo puede orientar erróneamente la sospecha clínica inicial hacia un lupus eritematoso sistémico.

Sin embargo, la determinación precisa de títulos elevados de ANCA-p y la especificidad anti-MPO por parte del laboratorio permitieron redireccionar el diagnóstico de forma inmediata, evitando conductas terapéuticas equívocas y el retraso en el inicio del tratamiento inmunosupresor específico.

Cuando la trombocitopenia no es solo PTI: síndrome antifosfolipídico catastrófico seronegativo en una paciente pediátrica. Reporte de un caso

Reumatología Pediátrica

0272

Clara Marinoni, Marcela Beatriz Álvarez, María Laura Barzola, Laura Lorena Guerini, Ayelén Ojeda Silva, Silvia Mónica Meiorin

Hospital General de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Presentación del caso: Paciente femenina de 14 años de edad que debutó con metrorragia, hematomas y trombocitopenia severa ($32.000/\text{mm}^3$), interpretándose cuadro como trombocitopenia inmune (PTI), FAN negativo. Por tal motivo, recibió tratamiento con gammaglobulina endovenosa (IGIV, 2 gr/kg) con respuesta parcial. A los pocos días evolucionó con cefalea, epistaxis y plaquetopenia severa $9.000/\text{mm}^3$. La punción aspiración de médula ósea mostró leve dishemopoyesis granulocítica. Tras nuevo ciclo de IGIV, pulsos de metilprednisolona y prednisona (1mg/kg/día), alcanzó recuento plaquetario de $65.000/\text{mm}^3$. Durante el descenso de corticoides, presentó sangrados húmedos (gingivorragia y metrorragia) y trombocitopenia de $5.000/\text{mm}^3$. Nuevo perfil de autoinmunidad FAN 1/160 (AC-4, patrón granular fino), ENA, anti-ADN nativo y anticuerpos antifosfolípidos (AFL), negativos (AL, ACLIgG-IgM, antiB2GP1 IgG-IgM). Dada la refractariedad al tratamiento, comenzó terapia estimuladora con eltrombopag. Bajo este abordaje, presentó fiebre, hemoptisis e insuficiencia respiratoria, con plaquetas $18.000/\text{mm}^3$ e incremento de PCR 278 mg/L. La TAC de tórax evidenció tromboembolismo pulmonar y hemorragia alveolar difusa. Mediante angiografía por resonancia, se demostró presencia de infarto renal derecho y trombosis de vena renal y senos venosos cerebrales, configurando escenario de trombosis multiorgánica. Se descartaron causas de trombofilia, se asumió cuadro de SAF Catastrófico Seronegativo (SAFC-SN). El tratamiento consistió en anticoagulación con heparina BPM, pulsos de metilprednisolona, infusiones de rituximab (375 mg/m^2 semanal, 4 dosis), suspensión del eltrombopag y tromboaspiración con colocación de filtro en vena cava. La respuesta clínico-hematológica fue favorable, con plaquetas de $307.000/\text{mm}^3$, sin nuevos eventos trombóticos ni hemorrágicos. Pendiente resultados de determinación de AFL no criterio (IgA y fosfatidilserina).

Discusión: El SAFC pediátrico constituyó un desafío diagnóstico por su presentación heterogénea y rápida progresión. La evolución de trombocitopenia y hemorragia a trombosis multiorgánica, compromiso pulmonar y renal en ausencia persistente de AFL de criterio, permitió considerar el diagnóstico de SAFC-SN. La respuesta favorable al tratamiento combinado remarcó la importancia de reconocerlo, aún ante serología negativa.

Comentarios finales: La coexistencia de manifestaciones hemorrágicas y trombóticas puede dificultar el reconocimiento del SAFC, especialmente ante trombocitopenia severa y AFL negativos. La aparición de trombosis multiorgánica debe motivar reevaluación diagnóstica aun cuando la presentación inicial sugiera PTI. Este caso resalta que la ausencia de AFL de criterio no excluye SAFC en un contexto clínico compatible. El reconocimiento precoz y el abordaje interdisciplinario resultan fundamentales para instaurar tratamiento oportuno y mejorar el pronóstico.

[Volver al índice](#)