

P-17

POLIARTRITIS FAMILIAR SERONEGATIVA. ¿ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL U OTRA ENFERMEDAD?

M.I. González Fernández ⁽¹⁾, E. González Roca ⁽²⁾, A. Remesal Camba ⁽¹⁾, K. Rabionet ⁽³⁾, S. Murias Loza ⁽¹⁾, X. Estivill Pallejà ⁽³⁾, J. Yagüe Ribes ⁽²⁾, J.I. Aróstegui Gorospe ⁽²⁾, R. Merino Muñoz ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Clinic i Provincial, Barcelona; ⁽³⁾ Centro de Regulación Genómica, Barcelona.

INTRODUCCIÓN

La base genética de la artritis idiopática juvenil (AIJ) es compleja y poco conocida. La existencia de pocos casos familiares ha impedido establecer un patrón de herencia definido. Incluso en aquellos casos con agrupación familiar permanece la incógnita de si se trata de una enfermedad hereditaria con clínica solapante a la de la AIJ.

OBJETIVO

Exponer las principales características clínicas, y los estudios genéticos realizados, en una familia consanguínea, de origen marroquí, con tres hijos afectados de una poliartritis seronegativa.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Tres de los siete hijos fueron diagnosticados de AIJ a los 14, 2 y 4 años (inicio entre los 2-4 años), con afectación poliarticular-oligoarticular extendida. Al diagnóstico presentaban aumento de los reactantes de fase aguda sin alteración inmunológica. Tras recibir tratamiento con diversos fármacos, en dos de ellos la radiología pone de manifiesto daño articular.

Estudio genético: Se estableció un patrón de herencia autosómico recesivo como modelo más probable en esta familia. Tras genotipado masivo de SNPs en los tres hermanos afectados, en uno sano y en la madre, se identificaron 4 regiones del genoma que segregaban en homocigosidad sólo en los individuos afectados. El análisis de estas regiones detectó 4 variantes genéticas en 4 genes diferentes, que se redujeron a 3 mediante un cribado combinado de variantes genéticas en las bases de datos públicas y el estudio en población control.

CONCLUSIONES

Se presenta una forma hereditaria de poliartritis seronegativa, de inicio precoz. Se han identificado 3 genes como posibles responsables. Son necesarios estudios adicionales, incluyendo más pacientes de otras familias diferentes, para demostrar su papel causal.