



Neurology perspectives



19174 - Paquimeningitis difusa por síndrome VEXAS: caso clínico

Abad Inchaurredo, I.¹; Espinosa García, J.¹; Riba Pagès, N.¹; Palou Campmol, M.²; Granados Maturano, A.²; Esteve Valverde, E.²; Piernas Pontanilla, S.³; Prenafeta Moreno, M.⁴; Ribera Perpiña, G.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de Sabadell; ²Medicina Interna. Hospital de Sabadell; ³Servicio de Hematología. Hospital de Sabadell; ⁴Servicio de Radiología. Hospital de Sabadell.

Resumen

Objetivos: El síndrome VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria descrita recientemente, causada por una mutación somática en el gen UBA1 de precursores hematopoyéticos. La sintomatología característica suele ser fiebre recurrente, artritis, pericondritis y lesiones dermatológicas asociada a elevación de reactantes de fase aguda. Pueden presentar tanto afectación del sistema nervioso central como periférico.

Material y métodos: Presentamos el caso de un paciente con paquimeningitis difusa por síndrome VEXAS.

Resultados: Paciente de 72 años con antecedentes de enfermedad tromboembólica de repetición y síndrome mielodisplásico, en seguimiento por medicina interna por episodios de fiebre y poliartritis con estudio de autoinmunidad y PET/TC negativo. Acude por fiebre matinal diaria con artralgias y disfagia progresiva, con pérdida de 20 kg en el último año. A la exploración se objetiva condritis en orejas, artritis en ambas manos, disfonía, disfagia y debilidad de predominio proximal en extremidades superiores. Analíticamente destaca elevación de reactantes de fase aguda con estudio de autoinmunidad y serologías negativas. Se completa estudio con una RM craneal con hallazgo de paquimeningitis difusa y EMG compatible con polineuropatía sensitivo-motora leve. Se realiza aspirado de médula ósea con presencia de vacuolas en serie eritroide y mieloide. Ante la fiebre recurrente, artritis, paquimeningitis y vacuolas intracelulares en médula ósea se solicita estudio genético de UBA1 que resulta positivo, compatible con síndrome VEXAS. Se inicia tratamiento con corticoterapia y posteriormente ruxolitinib.

Conclusión: Las enfermedades autoinflamatorias son entidades infrecuentes que pueden cursar con sintomatología neurológica. Deben sospecharse ante fiebres de origen desconocido y manifestaciones sistémicas habiendo descartado la etiología infecciosa, neoplásica y autoinmune.