



El síndrome de Schnitzler

Sr Director: Tras la lectura del excelente editorial de Arnal y Modesto, publicado recientemente en su revista¹, nos ha sorprendido la no inclusión del síndrome de Schnitzler en el listado que los autores proponen de síndromes febriles periódicos hereditarios.

El síndrome de Schnitzler fue descrito por primera vez en 1974 por el dermatólogo francés Louis Schnitzler y se caracteriza por episodios más o menos prolongados de fiebre intermitente, urticaria crónica, dolores óseos, artralgias, artritis e hiper gammaglobulinemia IgM². Hasta la fecha se han descrito en la bibliografía alrededor de 50 casos y, como sucede en estos síndromes, como muy bien afirman los autores del editorial, es habitual su infradiagnóstico y especialmente el retraso diagnóstico que en ocasiones es de hasta 5 años³.

El síndrome de Schnitzler encaja perfectamente, según nuestro criterio, dentro de los síndromes autoinflamatorios descritos por McDermott⁴ y es un ejemplo más de la variada expresividad clínica de muchas de las entidades nosológicas que debe atender el reumatólogo.

Como reumatólogos se nos ocurre que, aparte de la sospecha clínica de estos procesos, la petición sistemática de las inmunoglobulinas pondría sobre la pista de entidades como la que nos ocupa y el síndrome hiper-IgD.

El polimorfismo clínico de estos síndromes es un ejemplo de la necesidad por parte del reumatólogo clínico de disponer de una sólida base de medicina interna y de conocimientos básicos de hematología y dermatología.

J.C. Duró

Unidad de Reumatología. Clínica Tres Torres. Barcelona.
España.

Bibliografía

1. Arnal C, Modesto C. Síndromes febriles periódicos hereditarios: nuevas perspectivas sobre su conocimiento clínico y genético. *Rev Esp Reumatol* 2003;30:45-8.
2. Schnitzler L, Schubert B, Boasson M, Gardais J, Tourmen A. Urticaire chronique, lésions osseuses, macroglobulinémie IgM: ¿Maladie de Waldenström? (2nd presentation). *Bull Soc Fr Dermatol Syphil* 1974;81:363-4.
3. Lipsker D, Veran Y, Grunenberger F, Cribier B, Heid E, Grosshans E. The Schnitzler syndrome. *Medicine* 2001;80:37-44.
4. McDermott M, Aksentjevich I, Galon J, McDermott E, Ogunkolade B, Centola M, et al. Germline mutations in the extracellular domains of the 55kDa TNF receptor, TNF R1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. *Cell* 1999;97:133-44.

Sr. Director: Los síndromes periódicos febriles hereditarios, o síndromes de fiebre periódica hereditaria (*hereditary periodic fevers syndrome; HPFS*), constituyen un grupo de síndromes de base genética que, en los últimos años, ha recibido la denominación de *autoinflamatorios*, ya que en ellos el proceso inflamatorio no está mediado por ninguna infección ni por ningún fenómeno autoinmune detectable. Hasta el momento actual se ha documentado el carácter hereditario, y se ha identificado el gen responsable y las mutaciones de la enfermedad de la fiebre mediterránea familiar (MEFV), el síndrome de hiperinmunoglobulinemia IgD (HIDS), el síndrome periódico asociado con el receptor del TNF (TRAPS), la urticaria familiar fría (FCU) o síndrome autoinflamatorio familiar frío (FCAS), el síndrome de Muckle-Wells y, recientemente, en julio de 2002, del síndrome crónico infantil neurológico cutáneo articular (CINCA) o enfermedad multisistémica neonatal (NOMID). En el síndrome de Schnitzler no se ha documentado, por el momento, su carácter hereditario ni se ha identificado un gen responsable, por lo que en la actualidad no se puede incluir dentro del grupo de síndromes citados. Es posible que próximamente en este grupo se incluya el *Blau syndrome*, o síndrome de Blau, porque es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante en la que se ha identificado el gen *CARD15/NOD2* como responsable, que también cursa con fiebre, erupción, artritis, adenopatías y granulomas en varias localizaciones.

El concepto de enfermedad «autoinflamatoria» propuesto por McDermott, al que he tenido acceso¹, es muy amplio y engloba a varios grupos de enfermedades, entre las que se incluyen los síndromes hereditarios citados (HPFS) junto con otras en las que también se ha encontrado una base genética, como el angioedema hereditario, la gota, la condrocalcinosis familiar, algunas enfermedades por depósito, la fibrosis pulmonar idiopática, el síndrome de Beçhet y el síndrome de Blau. No obstante, es importante destacar que se trata de una lista parcial. Es evidente que no incluye otras enfermedades que también cursan con fiebre recurrente asociada con otras manifestaciones inflamatorias, como la neutropenia cíclica, el síndrome de fiebre periódica, la estomatitis aftosa, la faringitis y la adenitis cervical (PFAPA), o el síndrome de Schnitzler. Ninguna de estas enfermedades tiene una base genética conocida por ahora. No he podido encontrar una clasificación más amplia en que se incluyan estas entidades sin base genética dentro del concepto de enfermedad autoinflamatoria de McDermott; por otro lado, en la cita a la que hace referencia el Dr. Duró² tampoco se afronta esta cuestión.

Es evidente que estamos en un momento de rápida evolución en el conocimiento genotípico y de expresión clínica de unos síndromes poco frecuentes y mal conocidos, por lo que determinados aspectos, como los de clasificación, se deberán perfilar.

C. Arnal

*Unidad de Reumatología. Hospital Vall d'Hebron.
Barcelona. España.*

Bibliografía

1. Galon J, Aksentijevich I, McDermott M, O'Shea J, Kastner D. TNFRSF1A mutations and autoinflammatory syndromes. *Curr Opin Immunol* 2000;12:479-86.
2. McDermott M, Aksentijevich I, Galon J, McDermott E, Ogunkolade B, Centola M, et al. Germline mutations in three extracellular domains of the 55kDa TNF receptor, TNF R1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. *Cell* 1999;97:133-44.



El reumatólogo consultor y la piedra filosofal

Sr. Director: Hemos leído con gran interés el artículo de Trujillo et al en relación con la figura del reumatólogo consultor y su papel como enlace entre nuestra especialidad y la medicina primaria¹. Tras el análisis detallado de los resultados aportados nos parece cuantitativa y cualitativamente difícil la valoración por dicho especialista, único según se menciona, en horario habitual, 4 días a la semana, de 17.602 consultas anuales, máxime cuando en una de las tablas de casuística atendida por grupos de edades la suma de estas asciende a 928; no hemos encontrado, asimismo, explicación matemática al párrafo donde se menciona que en el período de un año «se han atendido 17.602 consultas, lo que equivale a 27 pacientes/día» y en último término desconocemos cómo a través de la figura de este especialista se ha pasado de atender a 7.500 pacientes por año a 17.602, incluso asumiendo que ésta sea la suma de los pacientes atendidos globalmente. Estamos plenamente de acuerdo con la necesidad de una asistencia técnicamente correcta y socialmente eficiente, tal como se menciona en el artículo, por ello un panel de expertos de la Sociedad de Reumatología de la Comunidad de Madrid, en el que uno de los autores de esta carta tuvo el honor de participar, elaboró unas recomendaciones basadas en criterios de calidad para la asistencia, una de las cuales era el requerimiento de un tiempo mínimo para primera visita de 45 min y de 20 para sucesivas², lo que contrasta con las cifras presentadas de hasta 32 pacientes/día, insistiendo además

en la adecuación de las plantillas a los requerimientos estructurales de asistencia y las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud como medidas tendentes a aliviar las listas de espera intentando evitar las soluciones coyunturales en general² y, desde nuestro punto de vista en concreto, la reducción progresiva de tiempo asistencial por consulta en función de la presión asistencial. Creemos que iniciativas como la presentada son de gran valor para favorecer la relación, a veces difícil, entre la asistencia primaria y la especializada, y evidentemente cuentan con la entusiasta participación y apoyo de las gerencias y direcciones médicas al aportar estas espectaculares cifras y disminuir de forma drástica las listas de espera; no obstante, creemos que no se debe perder de vista la existencia de unidades de reumatología infradotadas humana y técnicamente, la asistencia a pacientes con enfermedades médicas del aparato locomotor por especialistas no específicamente formados para ello, la desproporción reumatólogo/población existente en las diferentes áreas asistenciales, el concepto de calidad sobre cantidad, el ámbito real y la extensión de nuestra especialidad, el subempleo y un sinnúmero de puntos que a nuestro entender son objetivos prioritarios de nuestra sociedad científica en la búsqueda de soluciones urgentes, evitando que la información recogida en el artículo sea malinterpretada por algún hipotético avieso gestor que crea ver en este una única, rápida, barata y eficaz solución de este problema en forma de piedra filosofal asistencial.

J.M. Rodríguez Heredia, A. Gallegos Cid,
M. Cantalejo Moreira y J. García-Arroba Muñoz

*Sección de Reumatología. Hospital Universitario de Getafe.
Madrid. España.*

Bibliografía

1. Trujillo E, Joyanes A, Fuentes MI, Fraga E, Campelo E, Pastor M, et al. El reumatólogo consultor: enlace entre la medicina primaria y la hospitalaria. Organización de la Unidad Consultora de Reumatología-Atención Primaria (UCRAP). Experiencia del primer año de funcionamiento. *Rev Esp Reumatol* 2003;30:49-56.
2. Panel de Expertos Recomendados por la Sociedad de Reumatología de la Comunidad de Madrid (SORCOM). Criterios de calidad para la asistencia reumatológica (Recomendaciones Oficiales de la Sociedad de Reumatología de la Comunidad de Madrid). *Rev Esp Reumatol* 2002;29:155-7.

Sr. Director: Agradecemos las matizaciones aportadas por Rodríguez Heredia et al¹ a nuestro artículo². Efectivamente ya habíamos advertido (y enviado la correspondiente fe de errores) un error en la transcripción de uno de los datos: donde dice 17.602 consultas (p. 49 y p. 52) debe decir 7.602.

En segundo lugar, entendemos que, al tratar en los centros de salud a un gran número de pacientes con procesos mecanicodegenerativos, se contribuye a evitar el colapso de la consulta hospitalaria y se aumenta así el tiempo dedicado a cada enfermo en el hospital. No obstante, la implantación de la UCRAP ha generado un progresivo aumento de su demanda, lo que podría llevarnos a la masificación de estas consultas extrahospitalarias, por lo que podrían generarse listas de espera paralelas. Como Rodríguez Heredia et al apuntan, es evidente que antes de salir del hospital hay que dotar a los servicios o unidades de reumatología del personal suficiente para ello. La figura del reumatólogo-consultor no es la panacea asistencial pero, en nuestra opinión, sirve de puente efectivo entre el hospital y el área de salud, realizando una gestión compartida de pacientes junto con el médico de familia, y permitiendo mejorar el conocimiento de nuestra especialidad por parte de la población. Además, lejos de generar autosuficiencia en los médicos de atención primaria, ha provocado mayor demanda de la especialidad.

En este año de funcionamiento de la UCRAP se ha creado la necesidad de la reumatología en atención primaria, y aunque no lo citamos explícitamente en nuestro trabajo esto abre una importante bolsa de empleo para futuros reumatólogos y, lo más importante, permite un mejor tratamiento de nuestros enfermos, más temprano, más cómodo y con un mayor conocimiento de su entorno social.

E. Trujillo Martín

*Servicio de Reumatología. Hospital Universitario de Canarias.
La Laguna. Santa Cruz de Tenerife. España.*

Bibliografía

1. Rodríguez Heredia JM, Gallegos Cid A, Cantalejo Moreira M, García-Arroba Muñoz J. El reumatólogo consultor y la piedra filosofal. *Rev Esp Reumatol* 2003;30:
2. Trujillo E, Joyanes A, Fuentes MI, Fraga E, Campelo E, Pastor M, et al. El reumatólogo consultor: enlace entre la medicina primaria y la hospitalaria. Organización de la unidad consultora de Reumatología-Atención Primaria (UCRAP). Experiencia del primer año de funcionamiento. *Rev Esp Reumatol* 2003;30:49-56.