



## **NOTA DE PRENSA**

**HAN ANALIZADO NOVEDADES EN EL ABORDAJE DE ESTAS ENTIDADES, ALGUNAS DE BAJA PREVALENCIA Y GRAVES, ASÍ COMO DE SUS PRINCIPALES COMPLICACIONES**

# **Médicos internistas analizan el manejo y complicaciones de las enfermedades autoinflamatorias, inmunohematológicas y de las inmunodeficiencias primarias**

- El diagnóstico de las enfermedades autoinflamatorias (EAI) supone, en muchos casos, un reto debido a su rareza, heterogeneidad clínica y la superposición de síntomas con otras patologías
- Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son trastornos del sistema inmunológico que resultan de defectos genéticos heredados que afectan la capacidad del sistema inmunológico para combatir infecciones
- El manejo global e interdisciplinario, así como la visión integral del médico internista, es clave en el diagnóstico, abordaje y seguimiento de las personas con este tipo de patologías

**Madrid, 20 de enero de 2025.** – Médicos internistas de todo el país se han congregado en Madrid el viernes pasado en la II Reunión Conjunta de los Grupos de Enfermedades Autoinmunes (GEAS) y Enfermedades Minoritarias (GEM) de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) para tratar novedades en el abordaje y complicaciones de las enfermedades autoinflamatorias e inmunohematológicas, así como de las inmunodeficiencias primarias. Bajo un formato de presentación de casos clínicos, los especialistas participantes debatieron sobre distintos casos relacionados con este tipo de entidades o patologías.

### **Las enfermedades autoinflamatorias**

Estas patologías constituyen un grupo de trastornos del sistema inmunológico que se caracterizan por la **inflamación crónica sin la presencia de autoanticuerpos o respuestas autoinmunes específicas**. A diferencia de las enfermedades autoinmunes, en las que el sistema inmunológico ataca erróneamente a tejidos y células sanas del cuerpo, en las enfermedades

autoinflamatorias, la inflamación es causada por un **mal funcionamiento del sistema inmunitario en la regulación de la respuesta inflamatoria**. A menudo, tienen una base genética monogénica o poligénica y, clínicamente, se manifiestan con brotes recurrentes de fiebre, erupciones cutáneas, inflamación articular y otros síntomas inflamatorios.

En cuanto a la frecuencia, algunas de estas enfermedades son consideradas raras (1-5 casos por 10.000 habitantes), pero su prevalencia es variable. Existen nuevas enfermedades y entidades en el campo de las EAI, como el Síndrome ROSAH, Síndrome VEXAS, Síndrome inflamatorio mielóide asociado a PSTPIP1 (PAMI) o la Morfea Panesclerótica Incapacitante (DPM).

En cuanto a los principales desafíos en EAI, se pueden mencionar: el diagnóstico tardío y la falta de reconocimiento temprano (el retraso en el diagnóstico es un problema significativo que contribuye a la angustia psicológica del paciente y su familia), la heterogeneidad en la presentación y etiología de las enfermedades, las limitaciones en las pruebas genéticas y biológicas y la necesidad de una medicina personalizada.

El diagnóstico de las EAI puede suponer un reto debido a su rareza, heterogeneidad clínica y la superposición de síntomas con otras enfermedades. A menudo se confunden con otras patologías inflamatorias como la artritis idiopática juvenil, el lupus eritematoso sistémico, la enfermedad de Behçet y la vasculitis. Para facilitar el diagnóstico, es fundamental realizar una historia clínica y familiar detallada, así como pruebas de laboratorio específicas (marcadores inflamatorios y análisis genéticos) que pueden ayudar a descartar otras enfermedades y a identificar variantes genéticas causantes de las EAI.

Sobre el tratamiento de las EAI, los principales desafíos tienen que ver con que las terapias no siempre son efectivas, la necesidad de tratamientos individualizados, los efectos secundarios de los mismos y la angustia psicológica, la falta de atención a una mayor calidad de vida, o la investigación limitada en algunos aspectos.

En resumen, los principales desafíos en el diagnóstico y tratamiento de las EAI son “multifacéticos” y requieren un enfoque integral que incluya investigación, colaboración, medicina personalizada y atención a la calidad de vida del

paciente. Es fundamental que se siga investigando para poder mejorar el diagnóstico tratamiento de estos pacientes.

### **Inmunodeficiencias**

Por su parte, las **inmunodeficiencias primarias (IDP)** son trastornos del sistema inmunológico que resultan de defectos genéticos heredados que afectan la capacidad del sistema inmunológico para combatir infecciones. Estos defectos pueden involucrar a diversos componentes del sistema inmunológico, como células T, células B, fagocitos o el sistema del complemento. Las IDP pueden manifestarse de diversas formas, incluyendo **infecciones recurrentes, infecciones graves y enfermedades autoinmunes.**

Algunas de las inmunodeficiencias primarias más frecuentes incluyen la **Inmunodeficiencia Común Variable (IDCV)** que se caracteriza por bajos niveles de inmunoglobulinas y una predisposición a infecciones recurrentes, especialmente del tracto respiratorio; o la deficiencia de Inmunoglobulina A (IgA), lo que puede aumentar la susceptibilidad a infecciones.

En palabras del **Dr. José Salvador García Morillo**, coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (GEAS) de la SEMI, para un mejor y más rápido diagnóstico y tratamiento de las EIA hay que tener en cuenta su “complejidad, la importancia de una atención personalizada, la necesidad de la colaboración nacional e internacional para el avance de la investigación y la necesidad de una transición adecuada de la edad pediátrica a la adulta”. Incide también en que “el internista desempeña un papel crucial en el manejo de las enfermedades autoinflamatorias (EAI), considerando que éstas condiciones son complejas, multisistémicas que requieren un enfoque diagnóstico y terapéutico interdisciplinario”.

Asimismo, el **Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo**, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias (GTEM) de la SEMI, destaca también que el papel del internista es clave en las patologías inmunohematológicas, por ejemplo la enfermedad de Castleman, son enfermedades propias del internista y están a caballo entre la enfermedad inflamatoria y el tumor, sobre todo de tipo hematológico. También destaca la labor del internista en las inmunodeficiencias, que tienen una problemática adicional que es la aparición de infecciones o tumores asociados a las mismas.

### **Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)**

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](http://www.fesemi.org) integra a más de **8.300 médicos internistas** de toda España. Entre sus objetivos prioritarios, se encuentran el de potenciar la investigación en este campo, así como aunar los esfuerzos de los distintos grupos de trabajo que conforman parte de la Sociedad. En la actualidad, son un total de **20 los grupos o subgrupos monográficos de patologías prevalentes** o áreas de interés dentro de la Medicina Interna, especialidad médica que se define por la visión global del paciente y desempeña un papel central en la atención a los pacientes crónicos complejos. Para más información, visita [www.fesemi.org](http://www.fesemi.org) y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

### **Para más información SEMI:**

Óscar Veloso

Responsable de comunicación

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

[oscar.veloso@fesemi.org](mailto:oscar.veloso@fesemi.org) / 915197080 / 648163667