



# Neurology perspectives



## 19174 - Paquimeningitis difusa por síndrome VEXAS: caso clínico

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Sabadell; <sup>2</sup>Medicina Interna. Hospital de Sabadell; <sup>3</sup>Servicio de Hematología. Hospital de Sabadell; <sup>4</sup>Servicio 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 poliartrosis con estudio de autoinmunidad y PET/TC negativo. Acude por fiebre matinal diaria con artralgiyas 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.