



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“PREDISPOSICIÓN FAMILIAR PARA ESPONDILITIS
ANQUILOSANTE: UNA SERIE DE CASOS”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

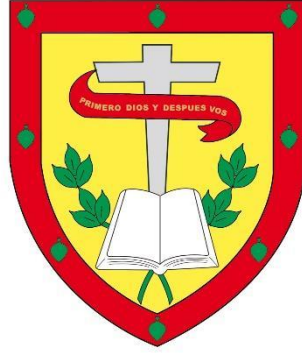
AUTOR: ESTEFANÍA ILLESCAS FARFAN

DIRECTOR: ÁLVARO FERNANDO GONZÁLEZ ORTEGA

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“PREDISPOSICIÓN FAMILIAR PARA ESPONDILITIS
ANQUILOSANTE: UNA SERIE DE CASOS”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: ESTEFANÍA ILLESCAS FARFAN

DIRECTOR: DR. ÀLVARO FERNANDO GONZÁLEZ ORTEGA

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Estefanía Illescas Farfán portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0107161572**. Declaro ser el autor de la obra: **“Predisposición familiar para espondilitis anquilosante: una serie de casos”**, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, **23 de febrero de 2024**

F: 
Estefanía Illescas Farfán
C.I. **0107161572**

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "PREDISPOSICION FAMILIAR PARA ESPONDILITIS ANQUILOSANTE: UNA SERIE DE CASOS" realizado por ILLESCAS FARFAN, ESTEFANIA con documento de identidad No. 0107161572, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 23 de febrero de 2024

F: 
Dr. Álvaro Fernando González Ortega
DIRECTOR / TUTOR

DEDICATORIA

Este trabajo de investigación es el resultado de un largo viaje repleto de descubrimientos y desafíos y quiero dedicarlo a Dios y a mis padres. A Dios, a quien atribuyo mi vida, sabiduría, fortaleza que me ha brindado a lo largo del camino académico, reconociendo la importancia de su presencia en cada paso del mismo. A mis padres quienes han sido la constante fuente de apoyo a lo largo de toda mi vida, han velado por mi bienestar y educación siendo mi sostén principal, agradezco su entera confianza, manifestada en cada dificultad que se presentaba, sin dudar en ningún momento de mi inteligencia, potencial y capacidad, es a través de ellos que he encontrado la fuerza para superar obstáculos y alcanzar metas. Gracias a Dios por haberme concedido unos padres excepcionales quienes han sido el pilar de mi vida.

Con amor y admiración.

Estefanía Illescas

AGRADECIMIENTO

Quiero expresar mi profundo agradecimiento a todas las personas que han contribuido de manera significativa en todo este trayecto, brindando su apoyo incondicional y amor alentándome a alcanzar esta etapa crucial. Mi agradecimiento va dirigido en primer lugar a Dios por guiarme en el camino y nunca abandonarme, quisiera extender mi reconocimiento a mis padres Mauricio Illescas y Cecilia Farfán, quienes me apoyaron incondicionalmente tanto en el ámbito emocional como financiero. A mis profesores quienes impartieron sus conocimientos y experiencias para formarme como profesional. Un reconocimiento especial a mi tutor de tesis Dr. Álvaro González por la paciencia y orientación que me brindó en todo este tiempo. A mi tío Ramiro Illescas y primos Elian Illescas y Juan Pablo Vera cuya generosidad de tiempo y paciencia resultaron fundamentales para el desarrollo de este trabajo investigativo. Agradezco de manera especial a mi mejor amigo José Gutiérrez por su ayuda incansable, así como a Mercedes Rea por su amistad, apoyo y paciencia, a Miguel Panamá y Brigitte Barreto cuyo compañerismo y palabras de aliento que nunca faltaron fueron constantes a lo largo de todo el proceso.

Este logro no habría sido posible sin el aporte de cada uno de ustedes, gracias por ser parte de este viaje académico y por contribuir al éxito de esta tesis.

Con gratitud

Estefanía Illescas

RESUMEN

Antecedentes: la espondilitis anquilosante (EA) pertenece al grupo de enfermedades denominadas espondiloartropatías o espondiloartritis, se caracteriza por ser una patología inflamatoria crónica, autolimitada afecta a la articulación de la columna vertebral, sacroilíaca y en menor medida a las articulaciones periféricas, se caracteriza por sinovitis, entesitis y anquilosis.

Presentación de los casos: se presenta 3 miembros masculinos de una misma familia que tienen diagnóstico de espondilitis anquilosante, los cuales presentan signos, síntomas y el HLA-B27 positivo, mientras que un caso femenino sin signos claros de la enfermedad, pero con HLA-B27 positivo.

Objetivo: describir los factores que determinan la aparición de la EA y por qué el antígeno leucocitario humano (HLA-B27) no causa la enfermedad en todas las personas.

Conclusiones: debido a que el diagnóstico de EA representa un reto clínico por lo infrecuente de la enfermedad, los casos presentados exhiben diferentes variaciones clínicas según la edad y sexo, encontrándose diferentes descubrimientos en estudios por imágenes radiológicas, así como diferentes hallazgos radiológicos lo cual incide directamente en la evolución de cada paciente. Por lo que debe conocerse la enfermedad para realizar la detección más precoz y brindar una mejor atención.

Palabras Clave: ambiente, espondilitis anquilosante, genética, predisposición, sexo.

ABSTRACT

Antecedents: Ankylosing spondylitis (AS) belongs to the group of diseases called spondyloarthropathies or spondyloarthritis. It is defined as a chronic, self-limiting inflammatory pathology that affects the articulated vertebral column, sacroiliac joint, and, to a lesser extent, the peripheral joints. It is characterized by synovitis, enthesitis, and ankylosis.

Presentation of the cases: Three male members of the same family have a diagnosis of ankylosing spondylitis and present signs, symptoms, and a positive HLA-B27. Moreover, a female case presented no apparent signs of the disease but showed HLA-B27 positive.

Objective: To describe the factors that determine the appearance of AS and why the human leukocyte antigen (HLA-B27) does not cause the disease in all people.

Conclusions: As the diagnosis of AS represents a clinical challenge due to the rarity of the disease, the cases presented exhibit different clinical variations depending on age and sex, finding different discoveries in radiological imaging studies, as well as different radiological findings which influence directly in the evolution of each patient. Therefore, the disease must be known so that earlier detection can be carried out and better care can be provided.

Key words: environment, ankylosing spondylitis, genetics, predisposition, sex.

ÍNDICE

RESUMEN.....	7
ABSTRACT.....	8
INTRODUCCIÓN.....	10
REPORTE DEL CASO	12
DISCUSIÓN.....	20
CONCLUSIONES.....	23
CONFLICTO DE INTERESES.....	23
BIBLIOGRAFÍA	24
GLOSARIO	26
ANEXOS	26

INTRODUCCIÓN

En esta serie de casos se reporta que una familia de 29 integrantes de los cuales 10 son varones, 4 tienen EA con HLA-B27 positivo, mientras que el grupo de las mujeres que son 19, una tiene el HLA-B27 positivo, sin presentar signos claros de la enfermedad. La EA se caracteriza por la afección axial, entesitis, oligoartritis, y la afectación en la articulación sacroilíaca (1,2). Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la prevalencia es de 0,2-0,5% de la población mundial (3). Mientras que la etiopatogenia se desconoce, pero existe preferencia genética y factores ambientales, tiene una heredabilidad del 90%, con un riesgo de recidiva del hermano del 9,2% a comparación del 0,1-0,4% en la población general (1,2).

Los síntomas son la fatiga, malestar general y sarcopenia, las manifestaciones articulares como la afectación de la articulación temporomandibular (ATM) se presenta en un tercio de los pacientes, la entesopatía afecta la marcha y el desplazamiento lo que limita la amplitud de movimientos del tronco y la movilidad de la caja torácica, presentándose de manera insidiosa, el dolor lumbar surge luego de un intervalo de reposo principalmente en la madrugada y luego desaparece al largo del día, el síndrome sacroilíaco aparece con dolor en el cuadrante superointerno del glúteo referido a la cara posterior del muslo hasta la rodilla, suele ser bilateral y puede saltar de una a otra sacroilíaca, el síndrome torácico se presenta con una expansión del tórax menor de 2,5 cm tiene especificidad pero no sensibilidad, también puede afectar la cadera y el hombro, la columna cervical adoptará una deformidad cifótica por la fusión de las vértebras haciendo que la mirada de la persona se desplace hacia el suelo, provoca episodios de dolor, pérdida de la movilidad y surgimiento de la deformidad del cuello y cabeza hacia adelante con una leve desviación hacia un lado (4).

El diagnóstico es clínico y radiológico es necesario una buena historia clínica bien detallada y una adecuada exploración física, debe ser confirmada por medio de imágenes, la sacroileítis bilateral es clave para el diagnóstico mientras que el HLA-B27 no presenta utilidad diagnóstica sin embargo es necesario en fases iniciales de la patología en especial cuando los síntomas son atípicos y la sacroileítis no es notoria (5).

En el tratamiento se utiliza los FARME (Fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad) como la sulfasalazina y el metotrexato (MTX) que alteran o inhiben la inflamación, los inhibidores del TNF (infliximab, etanercept, adalimumab, certolizumab y golimumab) han demostrado una gran eficacia, también se debe incluir la modificación del

estilo de vida como el implemento del ejercicio físico. La progresión es variable, con ciclos de remisión de meses o años, la esperanza de vida disminuye un poco después de los 10 años de padecerla (6).

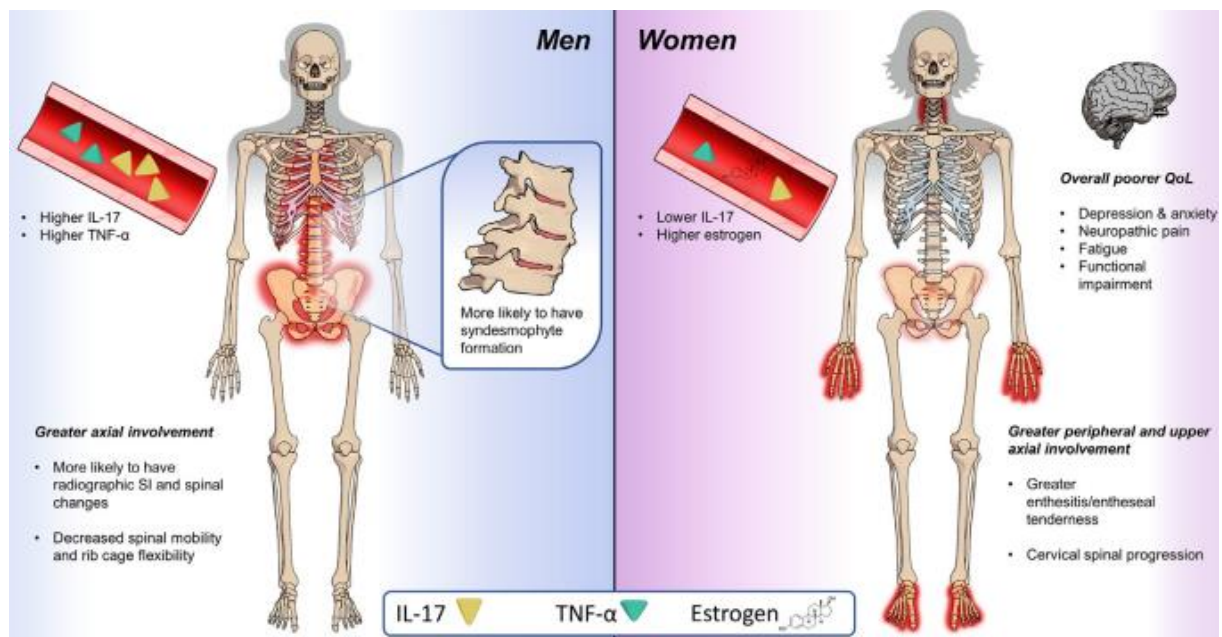


Imagen 1. Representación esquemática de las diferencias de sexo en la espondilitis axial. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0049017220301372?via%3Dihub>

REPORTE DEL CASO

Caso clínico 1.

Paciente masculino de 45 años de edad con antecedentes clínicos personales de uveítis anterior y menisectomía quien acudió por presentar dolor articular en la rodilla derecha, columna lumbar, cervical, tobillo, los primeros 3 dedos del pie derecho y en el hombro con una intensidad especialmente nocturna del 9/10 en la escala de EVA y rigidez matutina de más de 30 minutos que se agudizaba en reposo y mejoraba con la actividad física, refirió historial de múltiples visitas médicas durante 30 años, sin encontrar un diagnóstico definitivo y tratado con analgésicos sin encontrar mejoría por lo que lo refieren al servicio de reumatología

Al examen físico presentaba signos vitales estables, Glasgow 15/15, se realizó el BASMI el cual presentó los siguientes resultados.

	Valores	Interpretación
Flexion lateral (cm)	8 cm	Moderado
Distancia trago-pared (cm)	20 cm	Moderado
Schober modificado (cm)	15 cm	Ligero
Distancia intermaleolar (cm)	110 cm	Ligero
Rotación cervical grados	50°	Moderado

Tabla 1: BASDAI caso clínico 1

En la paraclínica se presenciaron los siguientes resultados.

Bioquímica sanguínea		
HDL	79.2 mg/dl	58 mg/dl
Enzimas		
Fosfatasa alcalina	199.70 U/L	< 130
Exámenes inmunológicos		
PCR-US	11.06 mg/dl	< 6.00
Estudios diversos		
Vitamina D Total 25 OH	13.6 ng/ml	30.0 - 70.0

(D3+D2)		
Estudio de histocompatibilidad		
HLA-B27	Positivo	

Tabla 2: Estudios de laboratorio
Fuente: Medimagen

Fig 1. Rx de rodilla derecha



Hallazgos: Densidad ósea conservada, espacio articular femorotibial en su comportamiento medial disminuido.

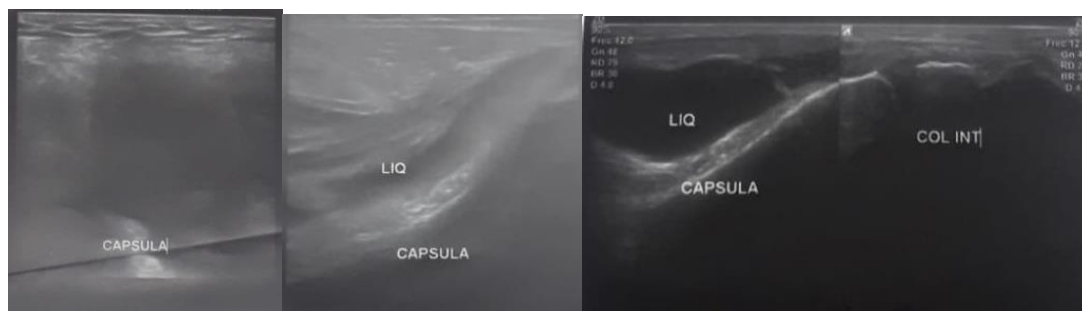
Fig 2. Rx de pie derecho AP-LT



Hallazgos: Mineralización ósea disminuida sugerir osteopenia, pie plano con índice Costa B aumentado, espolón calcáneo, dedos en garra desde II a V, huesos sesamoideos

Fig 3. Rx de pelvis ósea

Hallazgo: Piel y tejidos blandos radiológicamente dentro de la normalidad, estructuras óseas de la pelvis con mineralización conservada, continuidad, morfología y anatomía conservadas, espacios articulares sacroilíacos y femorales así como sínfisis del pubis sin anomalías, hay discreta esclerosis en articulación sacroilíaca derecha.

Fig 4: Ecografía de extremidades no vascular rodilla derecha

Hallazgo: Cápsula articular con aumento en cantidad de líquido, en espacio subcuadriceps se observa aumento de líquido, cambio de ecogenicidad de músculo con presencia de ruptura fibrilar

Estudio de líquidos biológicos	
Volumen	20 cc
Color	Amarillo
Aspecto	Turbio
Densidad	1.005
pH	8
Leucocitos	+++

Recuento	3456 cel/mm ³
----------	--------------------------

*Tabla 3: Estudio de líquidos biológicos
Fuente: Medimagen*

Tratamiento.

Se inició tratamiento con sulfasalazina 500 mg cada día, ácido fólico 1 mg día, metotrexato 50 mg vía subcutánea una vez por semana, davintex.

Evolución.

A los 3 meses del tratamiento presentó leve mejoría, a los 6 meses no se presencié ninguna mejoría por lo que se decide empezar con tratamiento biológico con infliximab cada dos meses, se presencia una buena mejoría de todos los síntomas.

Caso clínico 2.

Paciente masculino de 49 años sin antecedentes clínicos personales acudió por presentar inflamación de la tetilla derecha, dificultad para respirar, dolor articular a nivel de la columna lumbar que se extiende hasta los glúteos con sensación de prurito, con una intensidad especialmente nocturna del 9/10 en la escala de EVA, además presenta rigidez matutina por más de 30 minutos la cual mejora con la actividad física, refiere que sus síntomas iniciaron después de pasar por un evento psicológico fuerte, indica historial de múltiples visitas médicas durante 20 años, por lo cual ha sido tratado con diferentes tipos de analgésicos, recientemente a su hermano y sobrino los diagnosticaron de espondilitis anquilosante por lo que acude al servicio de reumatología.

Al examen físico presentaba signos vitales estables, Glasgow 15/15, se realizó el BASMI el cual presentó los siguientes resultados.

	Valores	Interpretación
Flexión lateral (cm)	12 cm	Ligero
Distancia trago-pared (cm)	15 cm	Ligero
Schober modificado (cm)	16 cm	Moderado
Distancia intermaleolar (cm)	120 cm	Ligero
Rotación cervical grados	80°	Ligero

Tabla 4: BASDAI caso clínico 2.

En la paraclínica se presencié los siguientes resultados.

Exámenes Inmunológicos		
PCR-US	8.77 mg/L	< 6.00
Estudio de Histocompatibilidad		
HLA-B27	Positivo	

Tabla 5: Estudios de laboratorio.

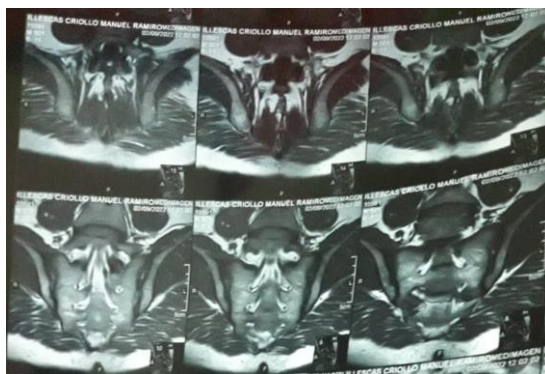
Fuente: Medimagen.

Fig 5. Rx. AP-L de columna lumbar



Hallazgos: Densidad ósea normal, inclinación lumbar izquierda, altura de los cuerpos vertebrales conservados, vértebra de transición lumbosacra, espacios intercorporales de amplitud normal.

Fig 6: RNM de articulaciones sacroilíacas sin contraste



Hallazgos: Hiperintensidad de señal en secuencias STIR y T2FS nivel subcondral de ambas articulaciones sacroilíacas asociadas a un leve aumento del espacio articular sacroiliaco bilateral como signos de sacroileítis - Presencia de sacroileítis bilateral.

Tratamiento.

Se inició tratamiento con sulfasalazina 500 mg por día, ácido fólico 1 mg al día, metotrexato 50 mg vía subcutánea una vez por semana, davintex.

Evolución.

A los tres meses de iniciado el tratamiento se evidenció una leve mejoría, a los 6 meses se presentó una gran mejoría por lo que se bajaron las dosis de los medicamentos.

Caso clínico 3.

Paciente masculino de 19 años, con antecedentes quirúrgicos de colecistectomía y antecedentes familiares de espondilitis anquilosante (papá, tío y primo), acude por presentar dolor lumbar, cervical y en las rodillas acompañado con crepitantes con una intensidad en la escala de EVA 8/10, indica automedicarse desde hace 2 años con analgésicos con mejoras esporádicas, acude al servicio de reumatología por que el dolor se agudiza.

Al examen físico presentaba signos vitales estables, Glasgow 15/15, se realizó el BASMI el cual presentó los siguientes resultados.

	Valores	Interpretación
Flexion lateral (cm)	13 cm	Ligero
Distancia trago-pared (cm)	13 cm	Ligero
Schober modificado (cm)	8 cm	Ligero
Distancia intermaleolar (cm)	110 cm	Ligero
Rotación cervical grados	80°	Ligero

Tabla 6: BASDAI caso clínico 3.

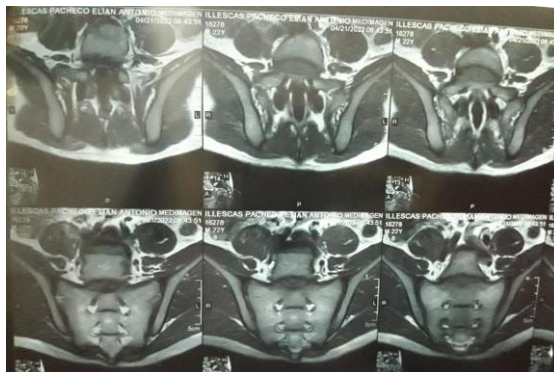
En la paraclínica se presentó los siguientes resultados.

Biometría Hemática		
Linfocitos	18.50%	20.00 - 50.00
Estudio de histocompatibilidad		
HLA-B27	Positivo	

Tabla 7: Estudios de laboratorio.

Fuente: Medimagen.

Fig 7: RMN de articulaciones sacroilíacas sin contraste



Hallazgos: sé observa hiperintensidad de señal en secuencias STIR y T2FS a nivel subcondral de ambas articulaciones sacroilíacas á predominio de la derecha, asociados a ambas a un leve aumento del espacio articular sacroilíaco bilateral como signos de sacroileítis - Presencia de signos de sacroileítis bilateral.

Tratamiento.

Se inició tratamiento con sulfasalazina 500 mg por día, ácido fólico 1 mg al día, metotrexato 50 mg vía subcutánea una vez por semana, davintex.

Evolución.

A los tres meses de iniciado el tratamiento se evidenció una buena mejoría y a los 6 meses se bajó la dosis de los medicamentos.

Caso clínico 4.

Paciente femenino de 25 años de edad con antecedentes clínicos personales de Síndrome de Gilbert y con antecedentes familiares del padre, tío y primos de espondilitis anquilosante acude por presentar dolor de ambas rodillas solo al momento de realizar ejercicio físico (trotar) y dolor eventual de la columna lumbar con una intensidad de 3/10 en la escala de EVA.

Al examen físico presentaba signos vitales estables, Glasgow 15/15, se realizó el BASMI el cual presentó los siguientes resultados.

	Valores	Interpretación
Flexion lateral (cm)	15 cm	Ligero
Distancia trago-pared (cm)	12 cm	Ligero
Schober modificado (cm)	8 cm	Ligero
Distancia intermaleolar (cm)	130 cm	Ligero

Rotación cervical grados	85°	Ligero
--------------------------	-----	--------

Tabla 8: BASDAI caso clínico 4.

En la paraclínica se presenciaron los siguientes resultados.

Biometría Hemática		
Linfocitos%	26.00%	28.00 - 44.00
MPV	10.8fL	7.5 - 10.0
Glóbulos rojos	4.9	5.1 - 5.9
Hematocrito	43.0%	46.0 - 54.0
Bioquímica Sérica		
Proteínas totales séricas	9.1 g/dL	6.6 - 8.7
Bilirrubina total	2.3 mg/dl	0.0 - 0.1
Bilirrubina directa	0.6 mg/dl	0.0 - 0.3
Bilirrubina indirecta	1.7 mg/dl	0.0 - 0.8
Albumina sérica	5.3 g/dL	3.5 - 5.2
Globulina sérica	3.8 g/dL	2.0 - 3.0
Electrolitos		
Sodio sérico	134.80 mmol/L	135.00 - 148.00
Calcio sérico	10.3 mg/dl	8.1 - 10.2
Estudio de histocompatibilidad		
HLA-B27	Positivo	

Tabla 9: Estudios de laboratorio

Fuente: Medimagen

Tratamiento.

Aún no se ha iniciado ningún tratamiento farmacológico.

Evolución.

Se ha presenciado una mayor frecuencia del dolor en los últimos 4 meses.

DISCUSIÓN

La EA es una enfermedad hereditaria con agregación familiar, y más del 90% del riesgo viene determinado por factores genéticos, se sabe que el antígeno leucocitario humano (HLA-B27) codificado por el gen de clase I del complejo de histocompatibilidad (MHC-I), el cual es positivo en aproximadamente el 95%, sólo un 5% con HLA-B27 positivo lo desarrollará (7), además es un factor predictivo del diagnóstico en ambos sexos (8). Los estudios genéticos han demostrado que contribuye al 20,1% de la heredabilidad. El riesgo absoluto de padecer EA en una persona HLA-B27 positiva está entre el 2% y el 10%, por lo tanto, la positividad tiene una sensibilidad de moderada a alta, pero una especificidad baja y un resultado negativo no descarta el diagnóstico (9).

Los primeros síntomas suelen aparecer antes de los 30 años y rara vez después de los 45. Las manifestaciones clínicas son el dolor de espalda, rigidez espinal progresiva, hinchazón de las caderas, hombros, articulaciones periféricas y los dedos de manos y pies, por otro lado se presenta uveítis anterior (25 al 35%) que puede ser la primera manifestación clínica. Se presenta más en hombres que en mujeres (9, 10).

Los criterios modificados de Nueva York, los criterios de Amor, los criterios del Grupo Europeo de Estudio de las Espondiloartropatías (ESSG) y los criterios ASAS (Assessment of SpondyloArthritis International Society, 2016) se utilizan con frecuencia para evaluar el diagnóstico de la EA (10). Que en fases tempranas no son aplicables, en aproximadamente del 5% al 10% de los pacientes, con EA no radiográfica evolucionará a radiográfica en un plazo de 2 años; esta tasa aumenta del 5% al 30% en 10 años. La sacroileítis radiográfica puede tardar años en desarrollarse o nunca llegar a desarrollarse en las mujeres, y el diagnóstico se retrasa o nunca se realiza (9)

El tratamiento farmacológico son los antiinflamatorios no esteroideos (AINE) y los inhibidores del TNF alfa, (adalimumab, certolizumab, etanercept, golimumab, infliximab) están aprobados para el tratamiento de la EA radiográfica en Europa y en Estados Unidos, la evidencia es de moderada a alta; aproximadamente el 20-40% de los pacientes no responden bien al tratamiento farmacológico (8,10,13). La vitamina D reduce los niveles corporales de citocinas proinflamatorias, lo que ayuda a disminuir las reacciones inflamatorias (12). Las diferencias hormonales entre mujeres y hombres son una posible divergencia en la manifestación

etiológica, se ha demostrado que el estrógeno inhibe la producción de TNF-a, lo que podría afectar a las vías inflamatorias de forma distinta en las mujeres (8).

Presentación de la enfermedad		
	Hombres	Mujeres
Entesitis	< Frecuencia tendón de Aquiles, región lumbar, metatarso (8,9)	> Frecuencia en el tendón de Aquiles, fascia plantar en el calcáneo, tendón rotuliano y del cuádriceps en el tubérculo tibial y la rótula (8,9)
Dactilitis	> Prevalente y grave (8,9)	< Prevalente (8,9)
Daño estructural	Mayor daño (8)	Menor daño (8)
Vértebrales cervicales	< Frecuente (8)	La progresión es más frecuente (8)
Columna vertebral	Mejor movilidad (8)	Afecta con mayor frecuencia (8)
Dolor	Región lumbar, columna cervical y generalizado	Propensas a dolor neuropático, pélvico, talón o generalizado (8)
Síntomas	Más axiales (9)	Más periféricos (9)
Manifestaciones extraarticulares (EII, psoriasis, artritis periférica)	Menos prevalentes (10)	Más prevalentes o graves (8, 10)
Ansiedad y depresión	< Frecuencia (8)	> Frecuencia (8)
Calidad de vida	Mejor (8)	Mala, mayor deterioro en la productividad laboral (8)

Tabla 10: Diferencias en las manifestaciones clínicas entre hombres y mujeres

Elaborado por: Illescas E.

El índice de actividad de la enfermedad de Bass (BASDAI), VSG y PCR son 3 indicadores que suelen utilizarse clínicamente para evaluar y hacer un seguimiento de la actividad de la

enfermedad (10), el BASMI es un índice combinado que incluye cinco medidas de movilidad espinal en pacientes con espondilitis anquilosante, un marcador diagnóstico de la fase inicial es el edema de la médula ósea. Se sugiere la hipótesis de que el estrés biomecánico como los microtraumatismos entésicos, podrían estar implicados en la patogénesis de la manifestación articular, promoviendo la autoperpetuación en individuos genéticamente predispuestos (13).

El ejercicio de alta intensidad puede provocar estrés biomecánico formando sindesmofitos en la columna vertebral que corresponde a zonas de tensión mecánica (14), un programa combinado de ejercicios en casa o en el trabajo mejora la movilidad de la columna vertebral en cierto grado, también existe mejoría en la relajación y flexibilidad de las vértebras lumbares y cervicales conduciendo a una reducción rápida y más duradera de la sintomatología, también se deben incluir ejercicios para mejorar la función respiratoria (11). Hacer ejercicio con regularidad y educar a los pacientes son las piedras angulares del tratamiento no farmacológico, la fisioterapia supervisada representa un elemento crucial en el tratamiento (9), la terapia acuática reduce la actividad de la enfermedad y la intensidad del dolor, proporciona un efecto analgésico general (15).

La EA es una enfermedad infradiagnosticada, ya que la aparición gradual de los síntomas, junto con la falta de biomarcadores o herramientas diagnósticas específicas y la prevalencia generalizada del dolor de espalda mecánico en la población se combinan para ofuscar la enfermedad y confundir el diagnóstico. Se calcula que el tiempo medio que transcurre hasta el diagnóstico correcto de la EA es de aproximadamente 8 años, y algunas estimaciones llegan hasta los 14 años; por lo general las mujeres tardan más en recibir el diagnóstico que los hombres (8).

CONCLUSIONES

El diagnóstico de espondilitis anquilosante plantea un desafío clínico debido a la infrecuencia de la enfermedad, los casos clínicos que se presentaron varían de acuerdo a los síntomas que presenta cada paciente, así como la edad y el sexo presentando distintas trayectorias tanto de la enfermedad como del tratamiento. Además, se ha destacado la relevancia del diagnóstico temprano en comparación del tardío resaltando los beneficios a largo plazo que brinda un tratamiento oportuno. Por lo tanto debe conocerse la enfermedad para realizar una detección más precoz y brindar una mejor atención terapéutica.

CONFLICTO DE INTERESES

No existe ningún conflicto de interés por parte de los autores.

BIBLIOGRAFÍA

1. Firestein G, Gabriel S. Tratado de Reumatología. 10a ed. Barcelona, España: Gea consultoría editorial S.L; 2018.
2. Duro J. Reumatología Clínica. Barcelona, España: Elsevier S.L; 2010.
3. Mederos S. Espondilitis anquilosante. Presentación de caso. Medisur. 2022; 20(6): 1211. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2022000601211
4. Khan M, Van der Linden S, Braun J. Ankylosing spondylitis and other spondyloarthropathies. Atlas of Rheumatology. 2017; 86: 135-58. Disponible en: https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-1-4615-6499-7_5
5. Rudwaleit M, Heijde D, Akkoc N, Landewe R. The assessment of spondyloarthritis international society classification criteria for peripheral spondyloarthritis and dor spondyloarthritis general. Rheumatic Diseases. 2020; 70(1): 4-16. Disponible en: <https://ard.bmj.com/content/70/1/25>
6. Ward M, Deodhar A, Lianne S, Dubreuil M. Update of the american college of rheumatology/spondylitis association of america/ spondyloarthritis research and treatment network recommendations for the treatment of ankylosing spondylitis and non radiographic axial spondyloarthritis. Arthritis and Rheumatology. 2019; 71(10): 1285-99. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/acr.24025>
7. Hi Yang, Yutin Chen, Wei Xu, Ming Shao, Jixiang Deng, Shanshan Xu, et al. Epigenetics of ankylosing spondylitis: Recent developments. Rheumatic Diseases. 2021; 24(4): 487-93. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/1756-185X.14080>
8. Wright G, Kaine J, Deodhar A. Understanding differences between men and women with axial spondyloarthritis. Seminars in Arthritis and Rheumatism. 2020; 50(4): 687-94. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0049017220301372?via%3Dihub>
9. Magrey M, Danve A, Ermann J, Walsh J. Recognizing Axial Spondyloarthritis: A Guide for Primary Care. Mayo Clinic. 2020; 95(11): 2499-508. Disponible en: <https://www.mayoclinicproceedings.org/action/showPdf?pii=S0025-6196%2820%2930153-1>

10. Pontone L, Bonetti F, Lezzerine S, De Maio F. Effectiveness of Physiotherapy in Patients with Ankylosing Spondylitis: A Systematic Review and Meta-Analysis. MDPI. 2022; 10(1): 132. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9032/10/1/132>
11. Jhon Mi Lim, Ok-Hee Cho. Effects of Home-and-Workplace Combined Exercise for Patients with Ankylosing Spondylitis. 2021; 15: 181-88. Disponible en: <https://www.asian-nursingresearch.com/action/showPdf?pii=S1976-1317%2821%2900020-7>
12. Menglu C, Wen Li, Lailai C, Yihui Y. Ankylosing spondylitis disease activity and serum vitamin D levels: A systematic review and meta-analysis. Medicine. 2022; 101(46): 31764. Disponible en: https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2022/11180/ankylosing_spondylitis_disease_activity_and_serum.95.aspx
13. Muro D, Thomas R, Guggino G, Lories R, Brow M, Ciccia F. Ankylosing spondylitis: an autoimmune or autoinflammatory disease?. Nature Reviews Rheumatology. 2021; 17: 387-404. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41584-021-00625-y>
14. Ritchlin C, Adamopoulos I. Axial spondyloarthritis: new advances in diagnosis and management. BMJ. 2021; 372-447. Disponible en: <https://www.bmj.com/content/372/bmj.m4447.long>
15. Zejun L, Chenying F, Qing Z, Feng X, Lihong P, et.al. Effects of water therapy on disease activity, functional capacity, spinal mobility and severity of pain in patients with ankylosing spondylitis: a systematic review and meta-analysis. Disability and Rehabilitation. 2019; 43(7): 895-902. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/09638288.2019.1645218>

GLOSARIO

Anquilosis: abolición completa o parcial de los movimientos de una articulación móvil.

Artroscopia: técnica quirúrgica que permite observar directamente el interior de las articulaciones y tratar las diversas lesiones sin necesidad de abrir la articulación.

Dactilitis: o dedo en salchicha, es la inflamación de uno o varios dedos de las manos o de los pies.

Dolor neuropático: se define como el dolor que surge como consecuencia directa de una lesión o enfermedad del sistema somatosensorial.

Entesitis: es la inflamación de la entesis, que es la zona de transición que se encuentra entre dos partes como tendones, músculos o huesos.

Espondiloartropatías: forman un conjunto de enfermedades inflamatorias sistémicas crónicas, de etiología desconocida y que afectan primariamente al esqueleto axial.

Sindesmofitos: son calcificaciones y osificaciones lineales entre los cuerpos vertebrales por calcificación de las fibras externas de los discos intervertebrales.

Síndrome de Gilbert: es una afección hepática común e inofensiva en la que el hígado no procesa adecuadamente la bilirrubina.

TNF: factor de necrosis tumoral.

Uveítis: es una forma de inflamación de los ojos que puede causar dolor, enrojecimiento y visión borrosa.

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Estefanía Illescas Farfán portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0107161572**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación **“Predisposición familiar para espondilitis anquilosante: una serie de casos”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **23 de febrero de 2024**

F: 
.....
Estefanía Illescas Farfán
C.I. 0107161572

www.ucacue.edu.ec