

## Introducción

Los síndromes poliglandulares autoinmunes (SPA) se caracterizan por la coexistencia en un mismo individuo de dos o más enfermedades autoinmunes que afectan al sistema endocrino. Los SPA pueden tener asociadas otras enfermedades de naturaleza autoinmune no endocrinas, tanto órgano específicas (hepatitis autoinmune, anemia perniciosa, vitiligo) como sistémicas (lupus, artritis reumatoide)

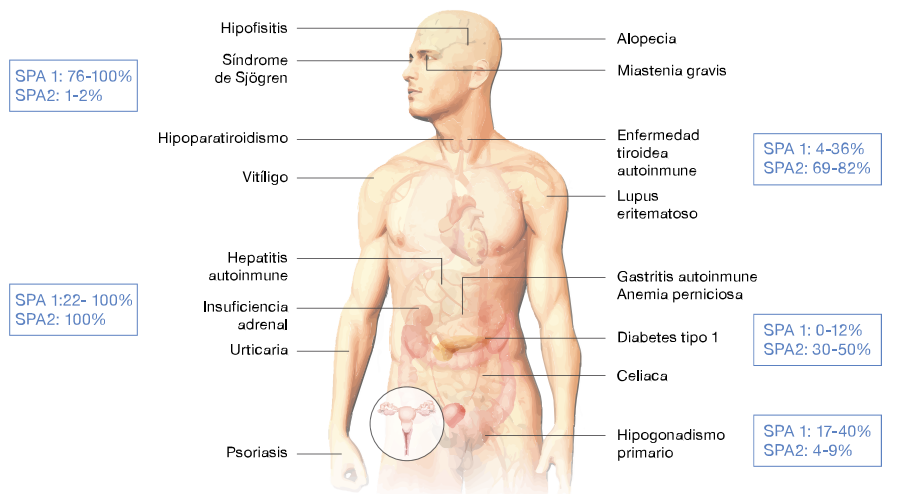
## Clínica y diagnóstico

### Características diferenciales de los SPA

	SPA tipo 1. APECED	SPA tipo 2 (y variantes*)	IPEX
<b>Prevalencia</b>	< 1:100.000 (en algunos países mayor prevalencia)	1:10.000/1:20.000	Desconocida. Muy rara
<b>Gen implicado</b>	Gen <i>AIRE</i>	<i>CTLA4, PTPN 22 MICA5</i>	Gen <i>FOXP3</i>
<b>Herencia</b>	Autosómica recesiva	Poligénica compleja	Ligada a X
<b>Asociación a HLA</b>	No	Sí (HLA DR3 /HLA DR4)	No
<b>Inicio manifestaciones clínicas</b>	Infancia	Adolescencia. Adulto	Primera infancia
<b>Sexo</b>	Mujer = Varón	Mujer > Varón	Afecta a varones (mujeres portadoras)
<b>Características clínicas principales</b>	Candidiasis mucocutánea, hipoparatiroidismo, insuficiencia adrenal	Insuficiencia adrenal, DM tipo 1, enfermedad tiroidea autoinmune	Diabetes tipo 1, enteritis autoinmune, eczema

\* SPA tipo 2 está definido como la asociación de enfermedad tiroidea autoinmune junto con cualquier otra enfermedad autoinmune diferente de insuficiencia adrenal. Sería el SPA más frecuente (3-4% de la población), genéticamente no diferente del SPA2.

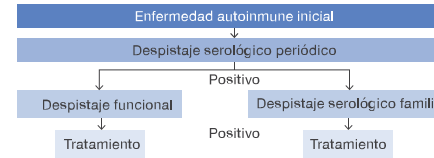
## Manifestaciones clínicas (SPA tipo 1/SPA tipo 2)



La prevalencia de las enfermedades endocrinas autoinmunes es diferente según tipo SPA

La enfermedad tiroidea autoinmune en la enfermedad endocrina autoinmune más prevalente en todos los SPA

## Despistaje y enfoque terapéutico



Todos los pacientes con una enfermedad autoinmune deben considerarse como casos de riesgo para la aparición de otros procesos autoinmunes. La realización de pruebas de detección serológica permite realizar un diagnóstico precoz disminuyendo morbilidad y mortalidad. En los pacientes con SPA esta actitud expectante se debe mantener de por vida. Y esto es extensible para los familiares de primer grado.

## Inmunofenotipo de los SPA

<b>SPA tipo 1</b>	Anticuerpos anti-interferon omega/alfa. Anticuerpos anti-21-OH, anticuerpos anti-NALP5
<b>SPA tipo 2</b>	Anticuerpos anti-21-OH, anti-GAD, anti IA2, anti-Zn8, Anticuerpos anti-TPOs, TSI
<b>IPEX</b>	Anticuerpos anti-GAD, anti-IA2. Anticuerpos anti-TPOs, Hiper IgE.

## Manejo clínico SPA

### Evaluar/evitar las complicaciones de las enfermedades ya detectadas:

- Crisis adrenal (insuficiencia suprarrenal)
- Crisis hipo/hipercalcémica (hipoparatiroidismo autoinmune)
- Control glucémico adecuado (DM tipo 1)
- Cetoacidosis, hipo/hiperglucemia (DM tipo 1)
- Complicaciones macro y microangiopáticas (DM tipo 1)

### Tratamiento

- Tratamiento sustitutivo adecuado en cada caso (insulina, glucocorticoides, mineralocorticoides, tiroxina, antitiroideos, calcio, vitamina D, PTH, estrógenos, etc.)
- Evitar y vigilar interacciones farmacológicas
- Asegurar cumplimiento terapéutico

### SPA tipo 1

- Tratamiento candidiasis mucocutánea
- Función gastrointestinal

Sospecha/despistaje de otras enfermedades autoinmunes en pacientes y familiares

## Otros aspectos clínicos

Exploración física completa

Valoración pruebas de laboratorio muy amplia

### Otros procedimientos diagnósticos (SPA tipo 1):

- Gastroscopia. TAC tórax
- Exploración ORL

### Medidas preventivas:

- Inmunizaciones
- Tarjeta identificativa Insuficiencia adrenal. Recomendaciones para días de baja por enfermedad
- Tarjeta identificativa hipoparatiroidismo

## No olvides...

- Los SPA constituyen una serie de cuadros clínicos caracterizados por la disfunción de múltiples glándulas endocrinas como consecuencia de la pérdida de tolerancia inmunológica. En los SPA monogénicos (SPA tipo 1 e IPEX) el diagnóstico es genético.
- Son cuadros crónicos caracterizados por la presencia de anticuerpos circulantes e infiltración linfocitaria que algunas ocasiones producirán fallo glandular. El conocimiento del inmunofenotipo de cada SPA permitirá realizar un diagnóstico precoz.
- Existen múltiples interacciones en la clínica y en el tratamiento por la presencia de varias enfermedades autoinmunes en un mismo paciente.
- Los SPA son cuadros complejos que precisan un abordaje multidisciplinar prolongado a pacientes y familiares.