

Síndrome de COPA: Diagnóstico a considerar en presencia de artralgias y enfermedad pulmonar intersticial.

Autores: Dr. Lipsich, Federico ¹; Dr. Dulcich, Gonzalo ¹; Dr. Florentín, Lautaro ¹; Dr. Mestas Nuñez, Marcos ¹; Dra. Kreindel, Tamara¹.

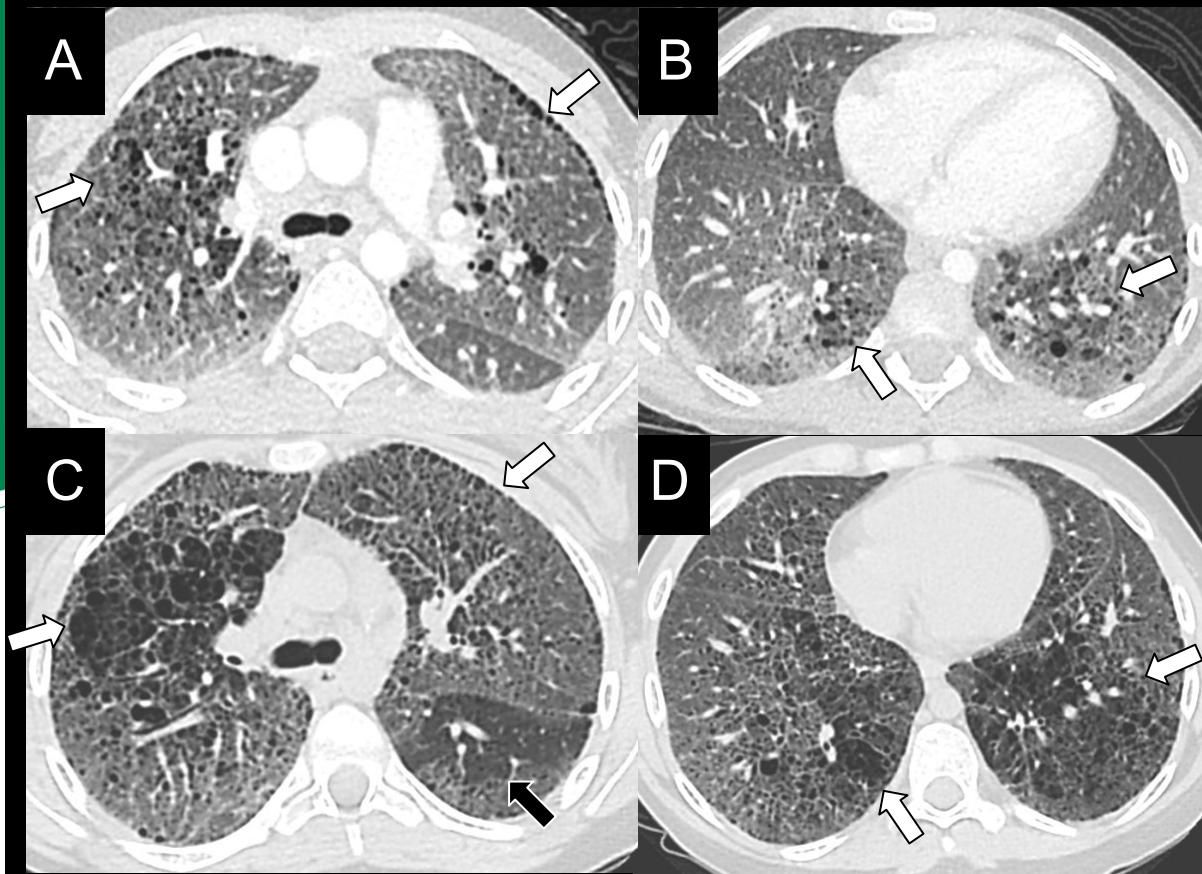
¹ Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses

Buenos Aires, Argentina

federico.lipsich@hospitalitaliano.org.ar

Paciente femenina de 11 años en estudio por múltiples artralgiyas, consultó por disnea. Ante la presencia de una Rx con patrón reticular difuso (no mostrada) se solicitó una Tomografía Computada (TC) de tórax.



TC de tórax con contraste a los 11 años (A-B) y sin contraste a los 17 años (C-D)

A-B) Áreas en vidrio esmerilado difuso con múltiples imágenes quísticas subpleurales y peribroncovasculares (**flechas blancas**).

C-D) Se observa la clara progresión de la destrucción quística del parénquima pulmonar simil enfisema (**flechas blancas**). Persiste el vidrio esmerilado difuso con zona de parénquima conservado (**flecha negra en C**).

Las artralgiyas sumadas a la sintomatología pulmonar generó dudas en el diagnóstico. Se sugirió posible ARJ.



Generalidades

- **Interferonopatía** considerada dentro de las enfermedades **autoinflamatorias**
- Primera vez identificado en 2015 con **menos de 60 pacientes** reportados hasta el momento
- La mayoría inicia síntomas antes de los 5 años
- Compromiso pulmonar con o sin artritis es la forma de presentación más frecuente
- **50% presentan hemorragia alveolar difusa (HAD) recurrente**

Clínica

TÓRAX (100%)

- Tos crónica
- Taquipnea reposo/esfuerzo
- Hemoptisis

ARTICULACIONES (75%)

- Artritis
- Dolor a predominio de las rodillas e interfalángicas.
- Poliarticular

OTROS

- Fiebre
- **Glomerulopatías** en 50%
- Hepatitis
- Tiroiditis
- Manifestaciones cutáneas y neurológicas

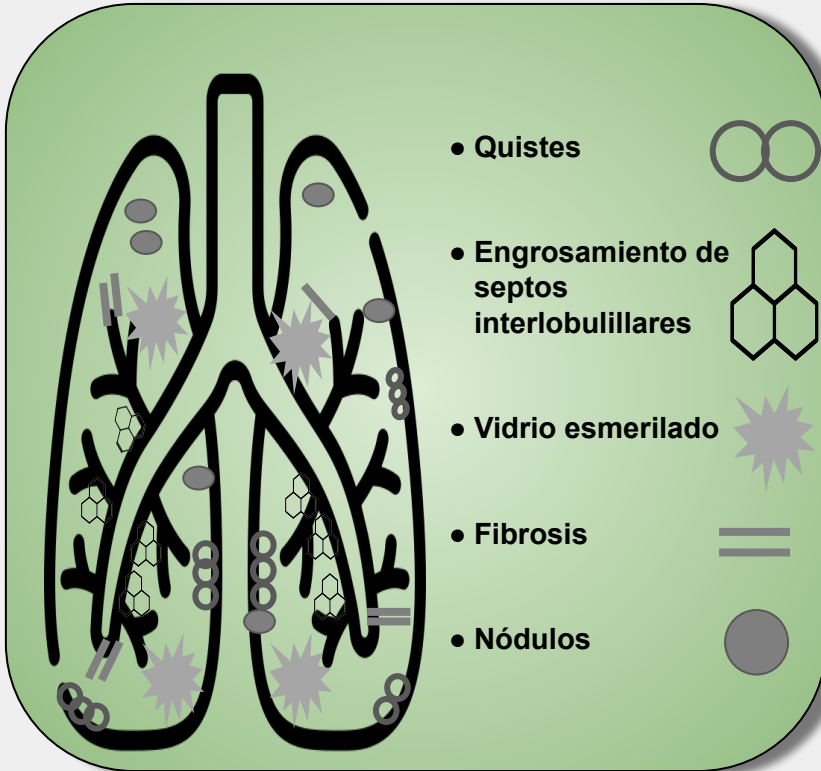
Diagnóstico

Anticuerpos **ANCA, ANA y FR** positivos en más de la mitad de los pacientes

Para el diagnóstico se requiere el **estudio genético** en el que se detecta variante en heterocigosis del **gen COPA** del cromosoma 1q23.2.



Tórax



Hallazgos TC

1. Opacidades en **vidrio esmerilado** asociado a engrosamiento de septos
2. **Formaciones quísticas** con distribución subpleural y peribroncovascular
3. **Nódulos centrolobulillares** asociados a las opacidades en vidrio esmerilado
4. **Bronquiectasias por tracción** y destrucción de la arquitectura pulmonar (**Fibrosis**)
5. **Adenopatías** mediastinales

Tratamiento

1. Inmunosupresión
2. **Inhibidores de la Janus kinasa (JAK)**
3. Trasplante pulmonar

*Asesoramiento genético familiar



CONCLUSIONES

- Enfermedad recientemente descrita dentro del espectro de las **Interferonopatías**
- Debemos considerarla ante la presencia de **quistes** de aspecto enfisematoso o áreas en **vidrio esmerilado** en TC que prueban ser **HAD** en pacientes **pediátricos con o sin artropatía**.
- Es importante diferenciar de otras enfermedades autoinmunes más frecuentes para realizar un tratamiento más dirigido (**inhibidores JAK**) además de **estudiar a familiares** aun sin síntomas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Noorelahi R, Perez G, Otero HJ. Imaging findings of Copa syndrome in a 12-year-old boy. *Pediatr Radiol*. 2018 Feb;48(2):279–82.
2. Tsui JL, Estrada OA, Deng Z, Wang KM, Law CS, Elicker BM, et al. Analysis of pulmonary features and treatment approaches in the COPA syndrome. *ERJ Open Res*. 2018 Apr;4(2) <http://dx.doi.org/10.1183/23120541.00017-2018>
3. Frémond M-L, Nathan N. COPA syndrome, 5 years after: Where are we?. Vol. 88, *Joint Bone Spine*. 2021. p. 105070 <http://dx.doi.org/10.1016/j.jbspin.2020.09.002>
4. Vece TJ, Watkin LB, Nicholas S, Canter D, Braun MC, Guillerman RP, et al. Copa Syndrome: a Novel Autosomal Dominant Immune Dysregulatory Disease. *J Clin Immunol*. 2016 May;36(4):377–87.

