

UDS

Alumno: Raul Gibran Gallegos Merlín

Grado: 8º

Grupo: A

Asignatura: Inmunoalergias

Dr. SAUL

PERAZA MARIN

INTRODUCCION

Las enfermedades autoinmunitarias se las conoce como síndromes periódicos, y consisten en un grupo de enfermedades, caracterizadas por la presencia de episodios recurrentes de fiebre e inflamación. Son enfermedades producidas por alteraciones genéticas, es decir que aparecen porque una determinada porción de los genes ha sido modificada por un tipo de accidente denominado mutación. En general asociada a otras manifestaciones tales como inflamación de las articulaciones, rash o manchas en la piel, ojo rojo, serositis, durante un período limitado. Los episodios de inflamación son recurrentes durante años.

Se caracterizan por cuadros inflamatorios en ausencia de patógenos, autoanticuerpos circulantes o linfocitos T antígeno específico, esto las diferencia de las enfermedades autoinmune. Su incidencia es desconocida por ser una patología recientemente descrita y en continuo descubrimiento. Las manifestaciones ocurren por lo general en los primeros años de vida. Se han publicado casos de inicio en la edad adulta con síntomas más leves, incluso a veces con manifestaciones clínicas en un solo órgano.

La herencia puede entonces ser de dos tipos diferentes, que es la recesiva, que significa que el niño heredó los 2 genes afectados de ambos padres para desarrollar la enfermedad y dominante en el que el niño herede uno de los dos genes afectados con la mutación para que se produzca la enfermedad. El diagnóstico se basa en las características clínicas del cuadro clínico de cada paciente. Los análisis de sangre son importantes en el diagnóstico de los ataques de las diferentes enfermedades auto inflamatorias ya que permiten detectar la existencia de inflamación. Para ello se utiliza la velocidad de sedimentación, la Proteína C Reactiva, el recuento de glóbulos blancos y el fibrinógeno.

Fiebre Mediterránea Familiar usualmente comienza en la infancia, y afecta generalmente a sujetos con ancestros originarios de la cuenca del Mediterráneo y de Oriente Medio, incluyendo a judíos, turcos, árabes y armenios. Los pacientes con FMF sufren de episodios recurrentes de fiebre, más comúnmente asociados a dolor abdominal debido a inflamación de la cavidad abdominal, artritis, dolor torácico y rash en la piel lesiones semejantes a hinchazón, enrojecimiento, calor y mucho dolor. La complicación más importante de la FMF, el desarrollo de amiloidosis, se produce mayormente en los pacientes no tratados. El amiloide es una proteína especial que se deposita en ciertos órganos, como los riñones, hígado, intestino, piel, y corazón causando una pérdida progresiva de su función, especialmente de los riñones.

Referencias

Llobet Agullo MP, M. G. (2019). Diagnostico y manejo de las enfermedades autoinflamatorias en pediatría. *SEICAP*, 453-560.

El tratamiento consiste en la administración de colchicina, un medicamento desprovisto de efectos secundarios significativos, el cumplimiento del tratamiento es de suma importancia, ya que, si se realiza adecuadamente, la calidad y la expectativa de vida serán normales.

TRAPS el síndrome Periódico Asociado al Receptor del TNF, es una enfermedad hereditaria rara, el inicio de los síntomas se produce al final de la infancia o durante la vida adulta. Aunque los primeros casos fueron descritos en familias de origen Irlandés o Escocés, se ha identificado la enfermedad en personas de diferentes etnias. La enfermedad evoluciona en brotes, de frecuencia o periodicidad impredecibles, durante toda la vida del individuo, el TRAPS tiene un patrón de herencia dominante, sus síntomas principales son ataques recurrentes de fiebre que duran de 2 a 3 semanas y se asocian a escalofríos y dolor muscular en el tronco y en los brazos, que aumentan de intensidad y se desplazan a otras partes de los miembros. La erupción de la piel típica es roja y dolorosa, ya que ella y los músculos

subyacentes están inflamados. La conjuntivitis y la hinchazón alrededor del ojo son bastante características.

Los antiinflamatorios no esteroideos pueden aliviar los síntomas durante los ataques. Los corticoides en altas dosis son a menudo efectivos, pero su uso prolongado tiene importantes efectos secundarios. En algunos pacientes el bloqueo selectivo de la proteína TNF al principio de un brote ha demostrado buenos resultados.

Síndrome de Hiper IgD se presentan sus síntomas en la primera infancia, esencialmente durante el primer año de vida. Es más común en Europa Occidental, aunque ha sido descrito en pacientes de otras razas. La enfermedad tiene un patrón de herencia recesivo. El gen afectado se llama MVK y contiene las instrucciones para la formación de una proteína específica llamada mevalonato kinasa. Esta proteína facilita una reacción química en el cuerpo, la transformación de un compuesto llamado mevalonato a otro llamado fosfomevalonato.

Referencias

Ludmila Rodriguez, V. L. (2019). Enfermedades autoinflamatorias con manifestaciones cutaneas. *Medicina cutanea-Ibero latino*, 306-418.

Los ataques de inflamación pueden aparecer espontáneamente o ser provocados por tensión emocional, infecciones, ciclo menstrual o por las vacunaciones de la infancia. Los pacientes tienen ataques repetidos de fiebre alta, exantemas, aumento del tamaño de los ganglios linfáticos del cuello, vómitos, dolor abdominal y diarrea. Durante los ataques hay una inflamación generalizada, que produce fiebre, pérdida de apetito y malestar. Los ataques de fiebre duran de 5 a 7 días, y se repiten cada 2-12 semanas. Los análisis pueden demostrar una elevación de los parámetros de inflamación. Los niveles de Inmunoglobulina D en suero están con frecuencia elevados, aunque pueden ser normales en los primeros años de la enfermedad y algunos pacientes han mejorado con antiinflamatorios no esteroideos o con corticoides.

Criopirinopatías incluye 3 entidades que es, CINCA/NOMID, enfermedad de Muckle-Wells y Urticaria familiar por frío, y todas están vinculadas a defectos en el gen

CIAS1. CINCA es una enfermedad muy rara, probablemente se han descrito menos de 100 casos en todo el mundo. En la mitad de los casos se puede encontrar una mutación en un gen conocido como CIAS1. Este gen contiene la información necesaria para fabricar una proteína llamada criopirina.

CONCLUSION

Tolerancia a los antígenos propios es una propiedad fundamental del sistema inmunitario y la pérdida de la tolerancia es la base de enfermedades autoinmunitarias. Los factores que llevan a un fallo de la autotolerancia y al desarrollo de la autoinminidad son la herencia de los genes predisposición que pueden romper las diferentes vías de tolerancia, y a infecciones y lesión tisular que pueden exponer los antígenos propios y activar a las APC y a los linfocitos en los tejidos.

Las EA son infrecuentes en la edad adulta. En general, esto es debido a la demora diagnóstica, aunque también a un comienzo a estas edades, en cuyo caso los síntomas son, en general, más leves y atípicos. Es importante mantener una elevada sospecha diagnóstica para la correcta identificación de estas enfermedades puesto que el tratamiento con terapias biológicas suele acompañarse de una buena respuesta.

Bibliografía

- Gonzales Garcia, J. P. (2016). Enfermedades autoinflamatorias en el adulto. *ELSEVIER*, 45-80.
- Hernandez Rodriguez Jose, S. B. (2018). Aspectos particulares de las enfermedades autoinflamatorias en los pacientes adultos. *Experto en enfermedades autoinflamatorias*, 230-320.
- Llobet Agullo MP, M. G. (2019). Diagnostico y manejo de las enfermedades autoinflamatorias en pediatria. *SEICAP*, 453-560.
- Ludmila Rodriguez, V. L. (2019). Enfermedades autoinflamatorias con manifestaciones cutaneas. *Medicina cutanea-Ibero latino*, 306-418.