



**UNIVERSIDAD DEL
SURESTE**

ESTUDIANTE:

CARLOS MANUEL

LÁZARO VICENTE

MEDICINA

HUMANA

MÉDICO: SAÚL

PERAZA MARÍN

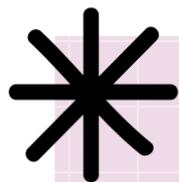
8vo SEMESTRE

Las enfermedades autoinflamatorias



(EAI) forman un grupo de inmunodeficiencias primarias (IDP)

Las EAI son enfermedades genéticas debidas fundamentalmente a una disfunción del sistema inflamatorio por desregulación del sistema inmune innato



- **Síndromes relacionados con el inflamomasoma, que son los más frecuentes.**

El inflamomasoma es un complejo citosólico multiproteico que, una vez ensamblado, tiene por objetivo generar la forma activa de caspasa-1 y esta a su vez generar la forma activa de las citocinas inflamatorias IL-1 β , IL-18 e IL-33.

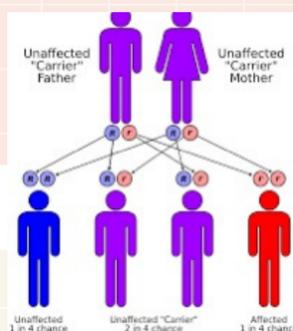
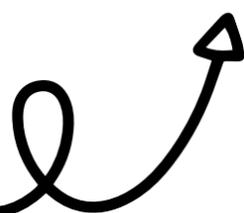


TRATAMIENTO

- Interferonopatías. Las interferonopatías comprenden un grupo diferenciado en las últimas clasificaciones



Síndromes no relacionados con el inflamomasoma. Aunque el inflamomasoma representa el mayor avance en el conocimiento actual de la inmunidad innata y de las enfermedades autoinflamatorias, actualmente se han descrito otros trastornos del sistema inmune innato, como alteraciones en el control de TNF (en TRAPS), IL-1 (DIRA, PLAID), IL-8 (DITRA), IL-6 (CANDLE), desórdenes en la activación del NF- κ B (síndrome de Blau y querubismo)



Complicaciones y secuelas

Las complicaciones más graves incluyen:

- Amiloidosis, que puede desarrollarse en entidades como la FMF, el TRAPS, el síndrome de Muckle-wells (MWS) y raramente en HIDS. Pueden dar lugar a fallos orgánicos, siendo el más frecuente la insuficiencia renal crónica.
- Artritis crónica destructiva en NOMID/CINCA y otras entidades como PAPA. Raramente en FMF
- Afectación neurológica: secundaria a los infartos cerebrales, en el DADA, a la encefalopatía en el síndrome de Aicardi-Goutiere, meningitis aséptica y retraso mental en CINCA/NOMID



TRATAMIENTO

El tratamiento dependerá fundamentalmente del tipo de enfermedad y de la respuesta a la terapia de elección²

En los CAPS la mayoría de los tratamientos van dirigidos a contrarrestar el efecto de la IL-1. Dichos tratamientos previenen y alivian los síntomas y reducen sustancialmente los niveles de marcadores inflamatorios, incluido el amiloide



Anakinra. Puede prevenir los episodios inducidos por frío y reducir los síntomas diarios. En aquellos pacientes que desarrollan amiloidosis secundaria reduce la proteinuria y estabiliza la creatinina sérica.

- **Rilonacept.** Puedes reducir los síntomas en el paciente y los marcadores inflamatorios séricos incluidos la PCR y el amiloide A.

- **Canakinumab.** La respuesta clínica puede ser menor en aquellos pacientes con las formas más graves (NOMID).

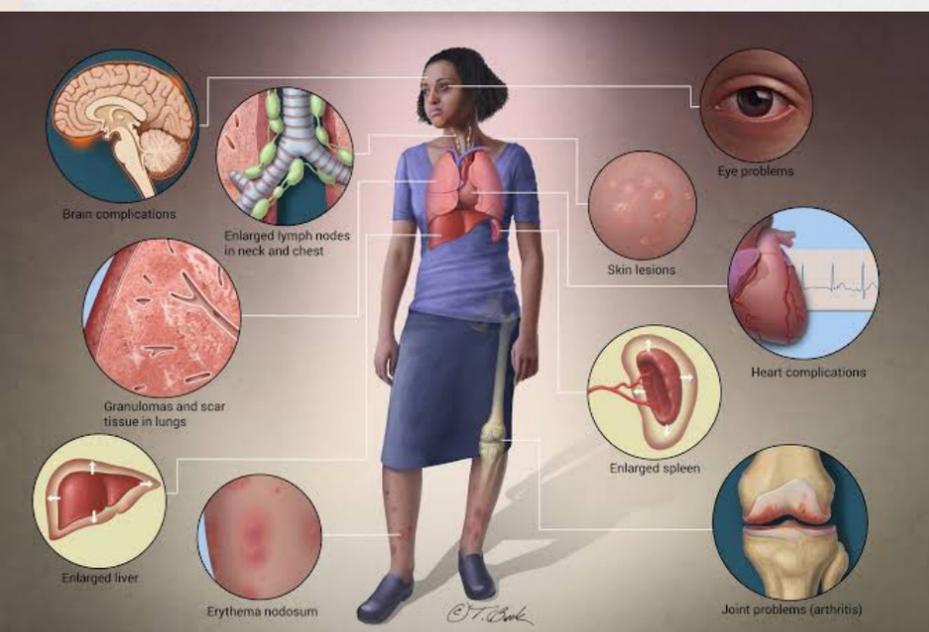


Tabla 5. Criterios diagnósticos de PFAPA²⁴

Fiebre recurrente a una edad temprana (antes de los 5 años)
Síntomas constitucionales en ausencia de infección del tracto respiratorio superior con al menos uno de los siguientes: estomatitis aftosa, linfadenitis cervical o faringitis
Asintomático entre episodios
Crecimiento y desarrollo normal