



ENFERMEDADES POR DISFUNCIÓN FAGOCITICA

JOSÉ FRANCISCO PÉREZ PÉREZ

TRASTORNOS EXTRÍNSECOS E INTRÍSECOS

TRASTORNOS EXTRÍNSECOS

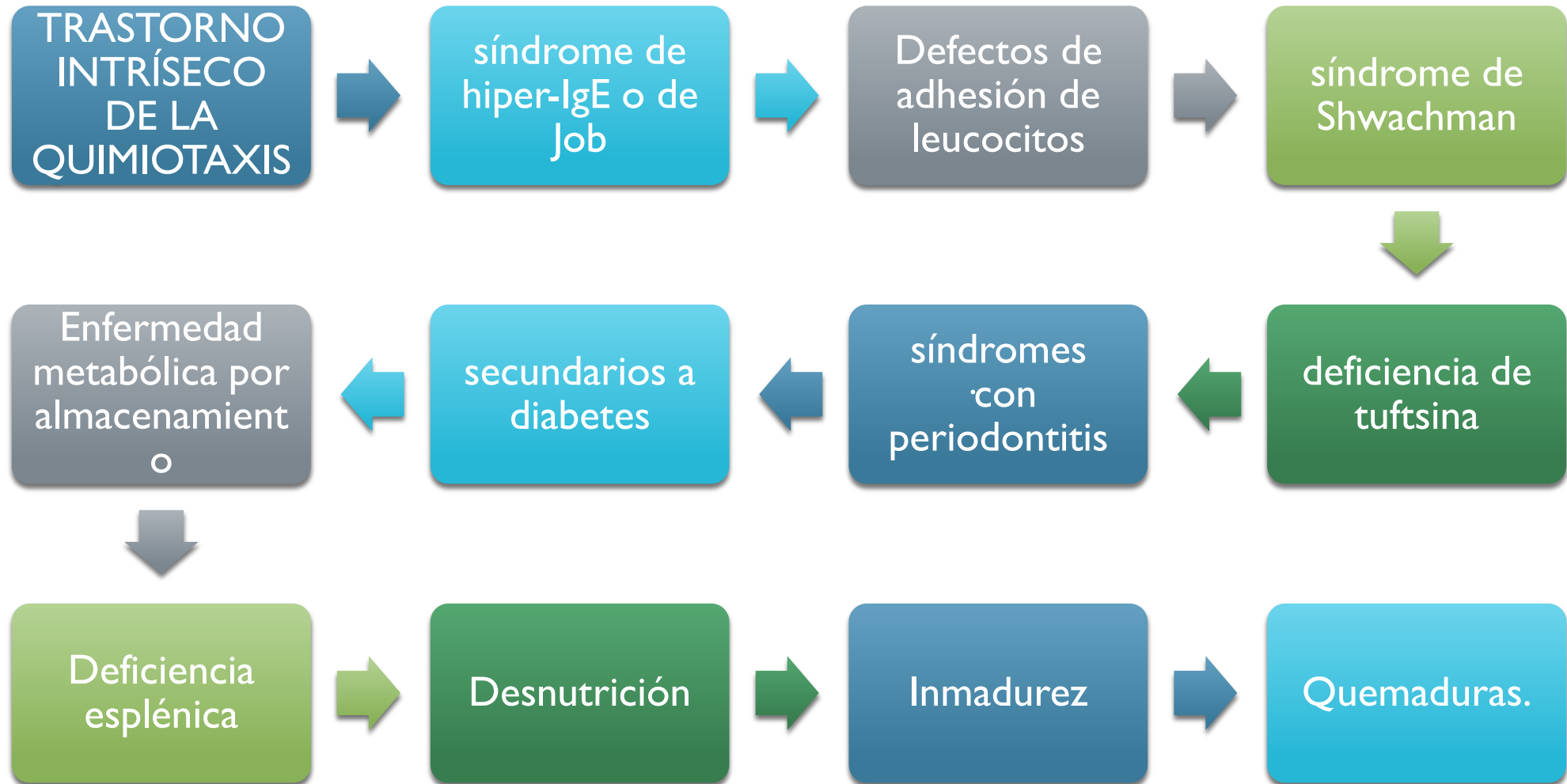
- Anormalidad de la opzonización secundarias a deficiencias de anticuerpos y factores de complemento
- Supresión de la cantidad total de neutrófilos o granulocitos
- Supresión de la función fagocítica por fármacos
- Eliminación de neutrófilos circulantes por autoanticuerpos dirigidos específicamente contra antígenos de esta célula.

TRASTORNOS EXTRÍNSECOS E INTRÍSECOS

TRASTORNOS INTRÍNSECOS DE LA FUNCIÓN FAGOCITICA

- Enfermedad granulomatosa crónica
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo Ib
- Síndrome de chediack-higashi
- Deficiencia granular específica

TRASTORNOS EXTRÍNSECOS E INTRÍNSECOS



NEUTROPENIA

NEUTROPENIA

- < 500 células / microlitro

NEUTROPENIA CONGENITA

- Síndrome de Kostman

NEUTROPENIA CICLICA

ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCOGENO TIPO I B

ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

CARACTERÍSTICAS INMUNITARIAS PRINCIPALES

Susceptibilidad a infección

- *S aureu*
- *S epidemidis*
- *Serratia marcescens*
- *Aspergillus*

HERENCIA

- Ligada al x (65%)
- Autosómica recesiva (35%)

ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

CARACTERÍSTICAS INMUNITARIAS PRINCIPALES

EDAD PREESCOLAR

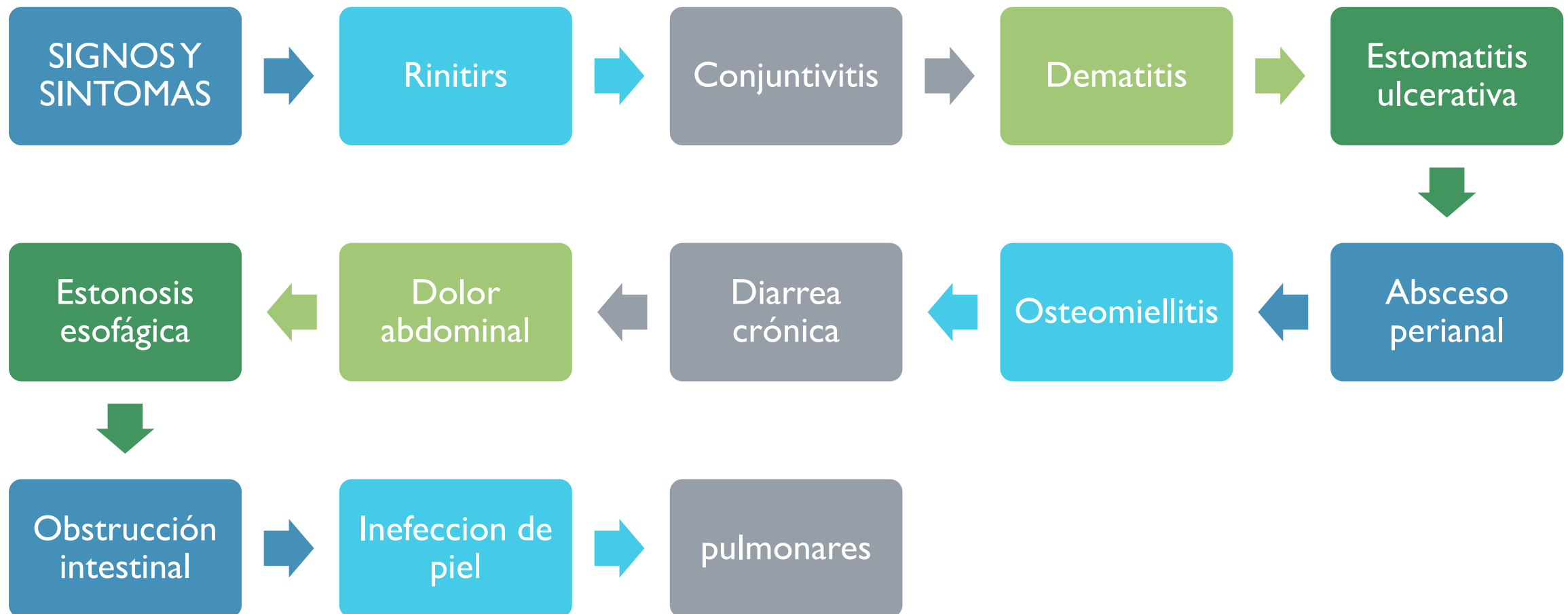
- Linfaadenitis exudativa
- Hepatoesplenomegalia
- Neumonía
- Osteomielitis
- abscesos

ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

SIGNOS Y SINTOMAS

- Primeros 2 años de vida
- Linfadenopatía
- Lesiones dérmicas
- Hepatoesplenomegalia
- Secreción de ganglios linfáticos
- Episodios de neumonía

ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRONICA



ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRONICA

CLAVE PARA DIAGNOSTICO TEMPRANO

- S. Aureus
- S. Epidermidis
- Serratia marcescens
- Pseudomonas
- Escherichia coli
- Burkholderia cepacia
- Candida
- aspergillus

ENFERMEDAD GRANULOMATOS CRÓNICA

DIAGNOSTICO INMUNITARIO

Pruebas de
nítroazul
Utilizadas de
tetrazolio

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Deficiencia de
glucosa 6-
fosfato

DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA

Es un defecto en la síntesis de peróxido de hidrógeno y susceptibilidad a *S. aureus* y *E. coli*, similares a los



SINDROME DE CHEDIAK-HIGASHI

ENFERMEDAD MULTISISTEMICA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Infecciones bacteriana
- hepatoesplenomegalia,
- Albinismo parcial,
- anomalías del SNC
- cánceres linforreticulares.

SINDROME DE CHEDIAK-HIGASHI

- Anormalidades morfológicas citoplasmáticas granulares gigantes en leucocitos y plaquetas

FROTIS DE
SANFRE
PERIFERICA

SINDROME DE CHEDIAK-HIGASHI

aumentados de anticuerpo contra el virus de EpsteinBarr

Quimiotaxis anormal de los neutrófilos

Retraso de la muerte intracelular de las bacterias

Concentraciones anormales de enzimas lisosómicas en microtubulos de los granulocitos

DEFICIENCIA DE MIELOPEROXIDASA

La mieloperoxidasa es una de las enzimas necesarias para la muerte intracelular normal de ciertos microorganismos



Cataliza la oxidación de microorganismos mediante el H₂O₂ intracelular en presencia de haluros

DEFICIENCIA GRANULAR ESPECÍFICA

Éste es un trastorno autosómico recesivo con infecciones recidivantes de las mucosas y de la piel.

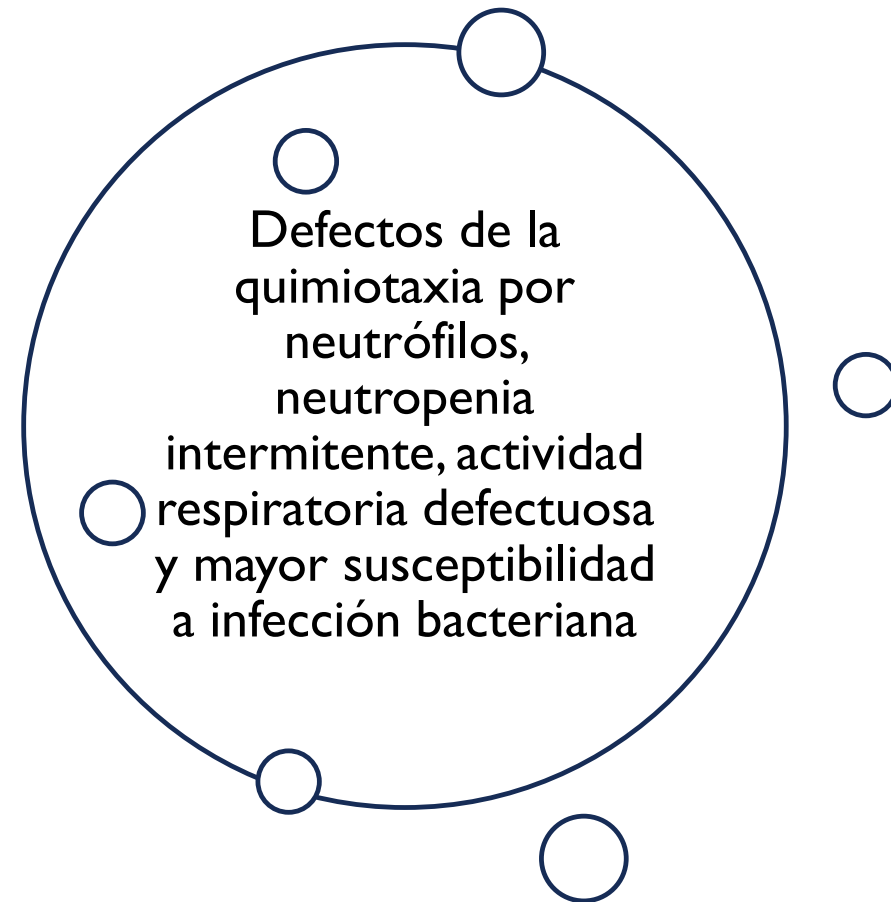


Los neutrófilos son bilobulados o con forma de riñón, y la microscopia electrónica revela ausencia de gránulos secundarios.

ENFERMEDAD POR ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO (TIPO IB)

Este trastorno es un defecto de la enzima glucosa 6 fosfato translocasa, que ocasiona hipoglucemia.

ENFERMEDAD POR ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 1B



SÍNDROME DE HIPERINMUNOGLOBULINEMIA E O SÍNDROME DE JOB

Infecciones
estafilocócicas

```
graph TD; A[Infecciones estafilocócicas] --- B[Piel]; A --- C[Tejidos subcutáneos]; A --- D[Pulmones]; A --- E[vías respiratorias superiores]; A --- F[huesos.]
```

Piel

Tejidos
subcutáneos

Pulmones

vías
respiratorias
superiores

huesos.

SÍNDROME DE JOB

FACIES ASPERA

VALORES SERICOS DE IgE


- > 2 000 UI/mL

Eosinofilia sanguínea y tisular

Defectos quimiotácticos intermitentes

SÍNDROME DE JOB

El eccema generalmente no se exacerba por la presencia de alergenios como sucedería en la dermatitis atópica



Algunos padecen osteopenia acompañada de fracturas frecuentes debidas al aumento de actividad osteoclástica,

SÍNDROME DE JOB



DEFECTOS DE ADHESIÓN DEL LEUCOCITO TIPO I (DEFICIENCIA LFA – I/MAC-1/PI50,95)

CARACTERÍSTICAS INMUNITARIAS

- Leucocitosis y retardo del desprendimiento del cordón umbilical
- Herencia autosómica recesiva
- Infecciones necróticas recidivantes de tejidos blandos y periodontitis
- Funciones de quimiotaxia y citotóxicas defectuosas en el leucocito (CTL, NK y ADCC).
- Expresión deficiente de proteínas de adhesión de leucocito CD11a/CD18 (LFA I)

Tristram G. Parlos, Daniel P. Stitesm Abba I. Terr, John B. Imboden –
INMUNOLOGÍA BÁSICA Y CLÍNICA – 10ª - Editorial El Manual
Moderno

BIBLIOGRAFÍAS