

**Nombre del alumno:**

**Hania Paola Domínguez Franco**

**Nombre del profesor: Dra. Ariana Morales Mendez**

**Nombre del trabajo: Enfermedades autoinflamatorias.**

**Materia: Inmunología .**

PASIÓN POR EDUCAR

**Grado: 4.**

**Grupo: "C"**

# Síndromes autoinflamatorios.

| SINDROME                            | CONCEPTO   | FISIOPATOLOGIA  | CLINICA   | DIAGNOSTICO   | TRATAMIENTO   |
|-------------------------------------|--|---|---|---|---|
| <b>Fiebre mediterránea familiar</b> | Es una enfermedad autoinflamatoria hereditaria por mutaciones del gen MEFV, que de forma habitual existen episodios recurrentes de fiebre e inflamación                                      | Se sugiere que la pirina, interactúa con la proteína adaptadora ASC del inflammasoma produciendo así la activación de caspasa-1 y producción de IL-1B   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fiebre</li> <li>• Poliserositis y artritis.</li> <li>• Pródromo</li> <li>• Dolor abdominal leve</li> <li>• Estreñimiento, Artralgias, artritis, Mialgia, pleuritis, Placas erisipeloides localizadas (zona tibial, y dorso del pie)</li> <li>• Amiloidosis sistémica.</li> </ul> | <p>1. Clínico<br/>Al menos <i>seis de nueve</i>.<br/>Presencia de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Etnia mediterránea oriental</li> <li>• Duración de los episodios, 1-3 días</li> </ul> <p>Dolor torácico</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dolor abdominal</li> <li>• Artritis</li> </ul> <p>Ausencia de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Estomatitis aftosa</li> <li>• Erupción urticarial</li> <li>• Erupción maculopapular</li> <li>• Adenopatías dolorosas</li> </ul> <p>2. Laboratorio</p> <p>PCR, Amiloide A sérico, VSC</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Colchicina</li> </ul> <p>La dosis recomendada es:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 0,5 mg/ día en menores de 5 años</li> <li>• 0,5-1 mg/día en pacientes de 5 a 10 años</li> <li>• 1-1,5 mg/día en mayores de 10 años y en adultos,</li> </ul> <p>La dosis máxima</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Niños: 2 mg/día</li> <li>• Adultos: 3 mg/día.</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Anakinra: 1-2mg/kg/día subcutáneo</li> <li>○ Canakinumab: 2mg/kg c/4 semanas</li> </ul> |
| <b>Síndrome de Blau</b>             | Es un tipo de enfermedad autoinflamatoria granulomatosa, por medio de una mutación en o cerca de NOD/NACHT del receptor NOD2. Característico por la triada de dermatitis, artritis y uveítis | <p>1. Proteína NOD2<br/>Reconocimiento de MDP, NOD2, existe un reclutamiento RIP2 que permite la activación de NF-KB y así la producción de citocinas inflamatorias</p> <p>2. Genética. Mutaciones en el dominio NOD/NACHT de la proteína NOD</p> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dermatitis</li> <li>2. Polioartritis crónica simétrica junto con tenosinovitis</li> <li>3. Uveítis</li> <li>4. Esplenomegalia</li> <li>5. Insuficiencia renal</li> <li>6. Pericarditis</li> </ol>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Clínica</li> <li>• Laboratorio:</li> <li>○ Aumento en VSC, reactantes de fase aguda, ECA</li> <li>○ Hemograma: anemia inflamatoria</li> <li>○ Hipercalcemia</li> <li>○ Hipercalcemia</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Corticoides a dosis bajas</li> <li>○ Metotrexato</li> <li>○ Azatioprina</li> <li>○ Anti-TNFalfa: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Adalimumab</li> <li>• Infliximab</li> </ul> </li> <li>○ Bloqueo de IL-1 <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anakinra poca experiencia y con resultados variables</li> </ul> </li> </ul>   |

|                                |   |  |   |   |   |
|--------------------------------|---|--|---|---|---|
| <p><b>Síndrome de HIDS</b></p> | <p>El síndrome de hiperinmunoglobulinemia D un tipo de enfermedad autoinflamatoria granulomatosa, característica por la presencia de fiebre y reacción inflamatoria sistémica</p>                             | <p>El síndrome se hereda de forma autosómica recesiva, de tal forma que hay una mutación en el gen MVK causando así la disminución de mevalonato quinasa</p>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fiebre</li> <li>• Escalofríos</li> <li>• Palidez</li> <li>• Sensación de frío</li> <li>• Convulsiones</li> <li>• Cefalea</li> <li>• Dolor abdominal</li> <li>• Aftas</li> <li>• Adenopatías</li> <li>• Aumento de IgA, IgD y PCR</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Clínica</li> <li>• Pruebas genéticas/bioquímicas que nos indiquen déficit de MVK</li> <li>• Niveles de IgD, IgA aumentados</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prednisona</li> <li>• Anakinra con mayor éxito</li> <li>• Etanercept, menor éxito</li> <li>• Canakinumab</li> </ul>  |
| <p><b>Síndrome de CASP</b></p> | <p>En otro tipo de enfermedad congénita granulomatosa, que afecta principalmente a los genes NLRP3 ó también CIAS1 que son las responsables de codificar la proteína criopirina</p>                           | <p>Mutación del gen NLRP3, localizado en el cromosoma 1q44 ó también una mutación de CIAS1 que van a codificar correspondientemente la proteína criopirina<br/>Desencadena reactantes de la fase aguda, fiebre, activación de linfocitos, y afecciones óseas</p> | <p>División:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• FCAS: Urticaria por el frío, fiebre, artralgia, conjuntivitis.</li> </ul> <p>Otros factores:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>I. Exposición al aire</li> <li>II. Aire condicionado</li> <li>III. Cambios bruscos de temperatura</li> </ol> <ul style="list-style-type: none"> <li>• MWS:</li> </ul> <p>Rash maculopapular<br/>Fiebre recurrente<br/>Escalofríos<br/>Diaforesis<br/>Vómitos<br/>Dolor abdominal<br/>Mialgias<br/>Conjuntivitis<br/>Artralgias</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome CINCA/NOMID:</li> </ul> <p>Exantema urticariforme<br/>Manifestaciones clínicas más graves articulares, neurológicas y oculares</p> | <p>Clínica:<br/>Lesiones características en la piel, episodios de fiebre, manifestaciones oculares, musculoesqueléticas y del SNC</p> <p>Triada referida:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Episodios de fiebre, rash, artralgias, conjuntivitis</li> <li>• Sordera neurosensorial progresiva</li> <li>• Amiloidosis secundaria</li> </ul> <p>Confirmatorio.<br/>MWS: Hallazgo de la mutación en el gen CIAS1<br/>Al igual que en el gen NLRP3</p> | <p>Anakinra:<br/>1-2 mg/kg/día por vía subcutánea</p> <p>Dosis estándar:<br/>100mg/24 h<br/>Niños. 1mg/kg/24 h</p> <p>Canakinumab vía s/c en dosis de 150mg en pacientes con más de 40kg<br/>2mg/kg en 15-40 kg c/8 semanas.</p> <p>Rilonacept.</p> |
| <p><b>Síndrome de SAVI</b></p> | <p>Enfermedad autoinflamatoria, del tipo interferonopatía, que afecta principalmente los vasos pequeños en el inicio temprano, provocando así una inflamación en los mismos, por lo que es una vasculitis</p> | <p>Es ocasionado a una mutación de STING, ya que induce a una retroalimentación positiva y desencadena otras citocinas para su transcripción de genes de IFN</p>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fiebre recurrente</li> <li>• Vasculitis cutánea</li> <li>• Erupción telangiectásica</li> <li>• Perforación de tabique nasal</li> <li>• Retraso en el crecimiento</li> <li>• Uñas distrofas</li> <li>• Tortuosidad del lecho ungüal</li> </ul>  | <p>Reactantes de fase aguda<br/>Leucocitopenia<br/>Trombocitosis<br/>Aumento en la IgA y la IgG<br/>Presencia de anemia</p>   | <p>Opciones terapéuticas escasas, pero se llegan a usar inhibidores de la proteína JAK</p>  |

|   |   |   |  |  |  |
|---|---|---|--|--|--|
| <p><b>Síndrome de Aicardi-Goutieres</b></p> | <p>Enfermedad autoinflamatoria del tipo interferonopatía, que afecta al cerebro que se presenta en el primer año de vida.</p> | <p>A causa de una mutación del gen TREX1, ADAR1, LSM11 que causa la interrupción de señalización celular, producción de moléculas del sistema inmunitario (IFN)</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Discapacidad intelectual</li> <li>• Discapacidad física</li> <li>• Fiebre</li> <li>• Microcefalia</li> <li>• Linfocitosis en LCR</li> <li>• Glaucoma</li> <li>• Hipotiroidismo</li> <li>• Cardiomiopatía</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Clínica</li> <li>○ Hallazgos neurológicos y radiográficos: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Calcificaciones de los ganglios basales</li> <li>• Cambios difusos en la sustancia blanca</li> <li>• Atrofia cerebral</li> </ul> </li> <li>A. Hallazgos de laboratorio: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sangre-Anomalías en los eritrocitos y enzimas hepáticas</li> </ul> </li> <li>○ LCR: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Leucocitosis</li> <li>• Aumento de IFN<math>\alpha</math></li> <li>• Aumento en la concentración de neopterina</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Inhibidores de la quinasa Janus</li> <li>• Baricitinid</li> </ul> |
|---|---|---|--|--|--|

## Bibliografía

*Síndrome de Aicardi-Goutieres - Symptoms, causes, treatment* | NORD. (s. f.). National Organization For Rare Disorders. <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/sindrome-de-aicardi-goutieres/>

*Los síndromes autoinflamatorios.* (s. f.). <https://fmf.org.es/sindromes-autoinflamatorios/#hids>

*Los síndromes autoinflamatorios.* (s. f.-b). <https://fmf.org.es/sindromes-autoinflamatorios/#caps>

Hernández-Ostiz, S., Xirotagaros, G., Prieto-Torres, L., Noguera-Morel, L., & Torrelo, A. (2017). Enfermedades autoinflamatorias en dermatología pediátrica. Parte 2: síndromes histiocítico-macrofágicos y síndromes vasculopáticos. *Actas Dermo-sifiliográficas/Actas Dermo-sifiliográficas*, 108(7), 620-629. <https://doi.org/10.1016/j.ad.2016.12.022>

Llobet Agulló, M. a P., & Moure González, J. D. (s. f.). *Diagnóstico y manejo de las enfermedades autoinflamatorias en Pediatría.* Asociación Española de Pediatría. [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30\\_enfermedades\\_autoinflamatorias.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_enfermedades_autoinflamatorias.pdf)

Abbas, A. K., Lichtman, A. H., & Pillai, S. (2014). *Cellular and Molecular Immunology.* Saunders.