

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
FACULTAD DE MEDICINA HUMANA.
CAMPUS COMITAN DE DOMINGUEZ.**

Nombre del Alumno:

Corazón de Jesús Ugarte Venegas.

Catedrático:

Dra. Ariana Morales Méndez.

Asignatura:

Inmunología.

Evidencia/Actividad:

Cuadro Comparativo “Síndromes Autoinflamatorios”.

Semestre:

Cuarto Semestre, Unidad 2, Grupo 4° “D”.

SINDROMES AUTOINFLAMATORIOS

Patología	Enfermedad de Crohn.	Sx de Blau.	Fiebre mediterránea familiar (FMF)	Sx Papa	Sx de Majeed	Sx Aicardi-Goutieres
Concepto	Resultado de respuesta inflamatoria de tipo granulomatosa que puede afectar a cualquier área del tubo digestivo; siendo ileon y ciego los más frecuentes	Enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante. El sx de blau es el termino que se utiliza para las formas familiares de la enfermedad, pero también pueden producirse formas esporádicas que se conocen como sarcoidosis de inicio precoz (SIP).	Es la enfermedad autoinflamatoria hereditaria, más frecuente. Se caracteriza por la aparición de crisis repetidas y autolimitadas de fiebre y serositis. Su complicación mas temible es la aparición de Amiloidosis que afecta principalmente al riñon, y es causa de sx nefrótico y de insuficiencia renal.	Es uno de las EAI más infrecuentes. Presenta un patrón hereditario autosómico dominante	Es una EAI del hueso, considerada la forma monogénica de la osteomielitis crónica multifactorial recurrente.	Es una encefalopatía subaguda hereditaria caracterizada por la asociación de calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis del liquido cefalorraquideo.
Fisiopatología	Polimorfismos de NOD2 aumentan el riesgo, NOD2 asociadas a la enfermedad no detectan adecuadamente los productos microbianos, lo que da lugar a	mutaciones con ganancia de función de NOD2 que aumentan las señales de NOD conducen a una enfermedad inflamatoria sistémica	Hay suficiente evidencia para considerar al neutrófilo como el efector de la respuesta inflamatoria en las serosas. Se ha postulado el deficit de un inhibidor de	Causado por las mutaciones en el gen de la proteína 1 que interactua con la prolinaserina-treonina fosfatasa (PSTPIP1) en el cromosoma 15q.	Causado por mutaciones en el gen LPIN2 (18p11.31), que codifica para el metabolismo lipidico.	Mutaciones responsables de la enfermedad en 4 genes: TREX1, que codifica una exonucleasa 3'->5', y RNASEH2A, RNASEH2B y RNASEH2C.

	malas respuestas inmunitarias innatas frente a microorganismos comensales y patógenos en el intestino; estos microorganismos acceden a la pared intestinal, desencadenan la infección crónica		una de las fracciones de la activación del complemento, el C5a, tanto en líquido sinovial como en el peritoneo, lo que permitiría la persistencia del factor quimiotáctico y la llegada de los neutrófilos y la liberación de sus productos provocando fiebre y serositis.	El gen mutado produce una proteína hiperfosforilada que se une en forma excesiva a la pirina, lo que restringe su actividad antiinflamatoria, que es posible que inhiba la activación de los neutrófilos y la quimiotaxis a través del bloqueo de la activación de los inflamomas.		
Clinica	Principalmente: Diarrea, dolor abdominal, pérdida de peso, alteraciones hidroelectrolíticas, malestar, febrícula.	Triada clínica de dermatitis, artritis (más frecuente) y uveítis (más peligrosa) asociada a complicaciones como cataratas, aumento de la presión intraocular y producir una disminución de la visión o ceguera	Edad de inicio menor de 20 años, con periodicidad variable y una duración aprox. 1-3 días. Principales manifestaciones: Fiebre, serotitis aséptica, siendo el peritoneo y la pleura las serosas más	Debuta antes de los 5 años con las manifestaciones articulares (habitualmente monoartritis recurrente de grandes articulaciones, destructiva y con un líquido sinovial purulento y	Inicio dentro de los primeros años de vida, puede presentarse como dolor óseo más tarde en la infancia. Puede asociarse con fiebre, artralgia, retraso de la edad ósea, falta de crecimiento,	Neonatos nacen a término y presentan parámetros de crecimiento normales. Los síntomas aparecen en los primeros días o meses de vida con una encefalopatía subaguda grave (problemas de

		irreversible si no se trata. Síntomas iniciales de la piel comprenden desde un exantema típico, con lesiones pequeñas y redondas de color variable, rosa pálido o bronceado, hasta un eritema intenso.	frecuentemente afectadas Se caracteriza por Rash erisipelode, Serostitis. Amiloidosis es su principal complicación.	estéril). Posteriormente manifestaciones cutáneas mas importantes son el pioderma gangrenoso y acné quístico.	talla adulta baja y desarrollo de contracturas en flexión. También puede haber presencia de anemia microcitica hipocrómica con diseritropoyesis. Otras manifestaciones: hepatomegalia, neutropenia e ictericia colestásica transitoria.	alimentación, irritabilidad, regresión o retraso psicomotor), asociada a epilepsia (53% de los casos) sabañones en las extremidades (43%) y episodios asépticos (40%). Los síntomas progresan durante algunos meses (aparición de una microcefalia y de un sx piramidal), antes de estabilizarse.
Diagnostico	Cuidadosa Exploracion Fisica en conjunto con revisión de antecedentes del px. -sigmoidoscopia -Descartar agentes infecciosos -Rx con contraste -TAC	-Sospecha clínica. Hay que realizar una investigación detallada en los antecedentes familiares. -Demostración de granulomas (biopsia de la lesión cutánea o de una articulación inflamada). -Análisis genético, para determinar	Se basa fundamentalmente en la historia clínica del px, el patrón evolutivo de sus síntomas y signos, sus características étnicas, la historia familiar y la respuesta a la colchicina.	Se basa en hallazgos clínicos y los antecedentes familiares. Se puede biopsiar las ulcers. La biosia muestra ulceración superficial e inflamación neutrofila.	Se basa en las manifestaciones clínicas típicas y en las pruebas moleculares que confirman la mutación genética causante. La osteomielitis dx mediante rx esqueléticas o IRM.	La calcificación (ganglios basales y a la sustancia blanca), la leucodistrofia quística (de predominancia fronrottemporal) y la atrofia cortical-subcortical constituyen los principales hallazgos para el diagnostico,

		presencia de mutaciones responsables.			También pudiera ser necesarias biopsias de MO y piel.	asociados normalmente a atrofia del cuerpo caloso, tronco cerebral y cerebelo. El dx se confirma mediante el análisis de los 4 genes implicados.
Tratamiento	<p>Se centra en terminar respuesta inflamatoria y promover la cicatrización:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Glucocorticoides -Metronidazol -6mercaptopurina -Sulfasalazina -Azitropina -Metotrezato e infliximab 	<p>En la actualidad, no existe evidencia por lo que respecta al tratamiento óptimo. Las manifestaciones clínicas leves suelen tratarse con AINES, mientras que las manifestaciones clínicas severas son manejadas con corticoesteroides sistémicos. Inmunosupresores metotrexate o ciclosporina y la terapia biológica como los medicamentos anti-factor de</p>	<p>Colchicina VO. Ante mala respuesta: anti IL-1, anti-TNF, talidomina o azatioprina.</p>	<p>Etanercept o Anakinra 100 mg SC una vez al día. El acné se trata con tetraciclina o Isotretinoína VO.</p>	<p>Tratamiento es empírico. Los AINES constituyen el tto de elección. Los corticoesteroides también pueden ser empleados- Metotrexato con o sin pamidronato mejoría leve a moderada. Inhibición de IL-1 beta parece más prometedora con resolución de los síntomas clínicos.</p>	<p>El tto es sintomático (manejo de los problemas de alimentación, del retraso psicomotor y de la posible epilepsia).</p>

		necrosis tumoral alfa como Infliximab o anti IL- 1 como Anakinra.				
--	--	--	--	--	--	--

Fuentes Bibliograficas:

Abul K. Abbas. Andrew H. Lichtman. Shiv Pillai. Capítulo 2, Células y Tejidos del sistema inmunitario. Inmunología Celular y Molecular. Octava Edición.

Reumatologia e Malattie Autoinfiammatorie, EULAR Centre of Excellence in Rheumatology 2008-2028.

Fiebre Mediterránea Familiar. ELSERVIER. Servicio de
Medicina Interna. Hospital de Cruces. UPV/EHU. Baracaldo.

Manual MSD. Versión para profesionales.

Orphanet.