



Universidad del Sureste
Campus Comitán
Medicina Humana



“Cuadro comparativo de Síndromes autoinflamatorios”

Nombre del alumno: Liliana Guadalupe Hernández Gomez

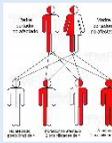
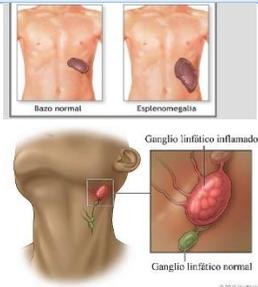
Parcial: 2

Nombre de la materia: Inmunología

Nombre del docente: DRA. Ariana Morales Méndez

Semestre: 4º “D”

Comitán de Domínguez, Chiapas; a 26 de abril del 2024

Enfermedad		Concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnostico	Tratamiento
Fiebre mediterránea familiar		<p>Enfermedad autoinflamatoria hereditaria (EAH). Consiste en episodios repetitivos de fiebre e inflamación que con frecuencia afectan el revestimiento del abdomen, el tórax o las articulaciones.</p>	<p>Provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos. El cambio genético afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.</p> 	<p>Episodios recurrentes de fiebre, poliserositis, artritis, estreñimiento, dolor abdominal, artralgias, pleuritis, placas erisipeloides localizadas en la zona pretibial y el dorso de pie, amiloidosis, proteinuria, cefalea, escroto agudo, esplenomegalia, disnea.</p>	<p>Análisis del genotipo MEFV PCR, VSG, amiloide A sérico (SAA) y complemento. También se observa leucocitosis con neutrofilia</p>	<p>Fármaco colchicina, a dosis de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 0,5 mg/ día en menores de 5 años • 0,5-1 mg/día en pacientes de 5 a 10 años • 1-1,5 mg/día en mayores de 10 años y en adultos
Inflammasomopatías (Síndrome de Hiperinmunoglobulinemia D)		<p>Enfermedad autoinflamatoria, en que hay episodios recurrentes (ataques) de inflamación crónica sin explicación, causado por mutaciones en el gen <i>MVK</i> que proporciona instrucciones para la fabricación de la enzima llamada mevalonato quinasa.</p>	<p>Mutación en el gen <i>MVK</i> que codifica la enzima mevalonato quinasa, autosómica recesiva, lo que significa que las dos copias del gen <i>MVK</i> deben estar mutadas. Los padres de una persona con una enfermedad autosómica recesiva tienen cada uno una sola copia del gen mutado</p>	<p>Escalofríos, ganglios linfáticos hinchados, dolor abdominal, diarrea, cefalea, hepatomegalia, esplenomegalia, lesiones de la piel y úlceras aftosas.</p>	<p>Se basa en las manifestaciones clínicas de la enfermedad junto con la evidencia genética o bioquímica de la deficiencia de <i>MVK</i>. Los niveles de inmunoglobulina IgD saldrán elevados.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • (AINE) como ibuprofeno o naproxeno o corticosteroides • Anakinra • Canakinumab • Etanercept
Inflammasomopatías Síndrome de Muckle-Wells		<p>Enfermedad congénita presente desde el nacimiento y poco frecuente. Se transmite según un patrón autosómico dominante.</p>	<p>Provocada por mutación dominante en el gen <i>NLRP3</i> (1q44) que codifica la criopirina. Este defecto da como resultado la ganancia de función de la criopirina conducente a una secreción incrementada de la citocina proinflamatoria interleucina (IL)-1 beta y a una desregulación de la inflamación</p>	<p>Fiebre recurrente, erupción cutánea recurrente tipo urticaria, sordera neurosensorial, inflamación (enrojecimiento de los ojos, cefalea, artralgia/mialgia) y amiloidosis tipo AA.</p>	<p>Se basa en signos clínicos, aunque es posible un diagnóstico genético</p>	<p>Tratamiento con Anakinra Y Canakinumab</p>

Enfermedad		Concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnóstico	Tratamiento
Síndrome de Blau		Enfermedad granulomatosa, autoinflamatoria, genética heredada de forma autosómica dominante.	Defecto en el gen CARD15 / NOD2. Mal control de la respuesta inflamatoria provocando un granulomatoso, inflamación y daños a los tejidos.	Tríada clínica de dermatitis, artritis y uveítis. Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente.	Sospecha clínica, demostración de granulomas, análisis genético	Medicamentos antiinflamatorios como los glucocorticoides suprarrenales, antitabólits y también agentes biológicos como anti-TNF y infliximab
Interferonopatías (Síndrome de SAVI)		Es un trastorno genético autoinflamatorio poco frecuente. Se trata de una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING (estimulador de genes de interferón).	Vasculitis de pequeños vasos de inicio temprano, causada por mutaciones con ganancia de función en el gen TMEM173	Lesiones cutáneas, pulmonares y articulares graves, Fiebre baja intermitente, tos recurrente y fallo de medro, poliartritis y lesiones descamativas violáceas	Elevación de los reactantes de fase aguda, anemia, leucocitopenia, trombocitosis y un aumento de IgG y IgA.	Inhibidores de las proteínas Jak
Interferonopatías (Síndrome de CANDLE)		La dermatosis neutrofílica atípica crónica con lipodistrofia y elevación de la temperatura es un transtorno autoinflamatorio poco frecuente, se caracteriza por tener fiebre recurrente.	Autosómica recesiva en donde se manifiesta dos genes mutados uno del padre y otro de la madre.	Fiebre recurrente, formación de placas eritematosas anulares cutáneas, párpados violáceos y labios gruesos, lipodistrofia periférica, retraso del desarrollo físico (peso y estatura baja), artralgias, conjuntivitis, epiescleritis nodular y meningitis aséptica.	Pruebas genéticas moleculares. Presencia de elevados reactantes de fase aguda, enzimas hepáticas elevadas y anemia crónica.	No hay régimen terapéutico efectivo. Dosis elevadas de esteroides mejoran los síntomas. Tocilizumab eficacia mínima.

Bibliografía

Síndrome de hiperinmunoglobulinemia D. (2017). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13308/sindrome-de-hiperinmunoglobulinemia-d>

Llobet, P., & Moure González, D. (n.d.). *Diagnóstico y manejo de las enfermedades autoinflamatorias en Pediatría.*
https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_enfermedades_autoinflamatorias.pdf

Los Síndromes Autoinflamatorios – Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios. (2019). Fmf.org.es.
<https://fmf.org.es/sindromes-autoinflamatorios/>

Síndrome de Muckle-Wells (MWS). (2018). FMF Spain. <https://www.fmfspain.com/sindromes-autoinflamatorios/sindrome-de-muckle-wells/#:~:text=El%20diag%C3%B3stico%20del%20SMW%20se,localiza%20en%20el%20cromosoma%201q44.>

M.O. Blanco-Barca, M.C. Curros Novo, A. Álvarez Moreno, A. Alonso Martín, J.M.^a Eirís-Puñal, & M. Castro-Gago. (2005). Síndrome de Aicardi-Goutières: aportación de dos nuevas observaciones. *Anales de Pediatría*, 62(2), 166–170. <https://doi.org/10.1157/13071316>

The Conversation, & Narcisa Martínez Quiles. (2022, September 8). *Enfermedades autoinflamatorias: cuando nuestra primera línea de defensa se descontrola*. Cadena SER; Cadena SER. <https://cadenaser.com/nacional/2022/09/08/enfermedades-autoinflamatorias-cuando-nuestra-primer-linea-de-defensa-se-descontrola-cadena-ser/>

Information on Paediatric Rheumatic Diseases. (n.d.). [Www.printo.it](http://www.printo.it). Retrieved April 26, 2024, from <https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/MX/info/pdf/16/1/S%C3%ADndrome-de-Blau>

Síndrome de Aicardi-Goutières. (2017). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13438/sindrome-de-aicardi-goutieres>

