

Enfermedades autoinflamatorias. Un reto para el pediatra

Autoinflammatory diseases. A challenge for the pediatrician

Est. Jesús Daniel de la Rosa Santana ^{1*} <http://orcid.org/0000-0001-7024-5052>

Est. Jimmy Javier Calás Torres ¹<http://orcid.org/0000-0001-8900-7118>

¹Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas “Celia Sánchez Manduley”. Granma, Cuba.

***Autor para la correspondencia. Correo electrónico:** jesusdaniel97@nauta.cu

Recibido: 13/02/2021.

Aprobado: 13/02/2021.

El término autoinflamatorio fue utilizado por los doctores Daniel Kastner y John O’Shea en 1999 para describir los síndromes de fiebres periódicas, los cuales correspondían a enfermedades heredadas de forma autosómica dominante debido a mutaciones en el sistema inmune innato, específicamente en el factor de necrosis tumoral alfa (TNF- α) ⁽¹⁾.

Actualmente existen un sinnúmero de enfermedades autoinflamatorias, principalmente en la edad pediátrica, por lo que se hace necesario tener un conocimiento básico acerca de estas enfermedades; así se contribuye a mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Las enfermedades autoinflamatorias (EAI) son desórdenes caracterizados por inflamación episódica o continua, sin evidencia de autoinmunidad, usualmente relacionadas con defectos en componentes de la inmunidad innata ⁽²⁾.

Este tipo de inmunidad constituye la primera línea de defensa contra patógenos y estímulos nocivos, mediante el reconocimiento de marcadores moleculares asociados a patógenos infecciosos (PAMP) o a daño (DAMP), con la posterior activación de múltiples cascadas de señalización inflamatorias y de sus principales células efectoras: macrófagos, neutrófilos, mastocitos y células asesinas naturales (NK) ⁽³⁾.

Aunque cada síndrome tiene manifestaciones clínicas que lo caracterizan, casi todas comparten generalidades como el inicio precoz, en la infancia o incluso en el período neonatal, la aparición de brotes recurrentes de fiebre, inflamación multisistémica y la presencia de una gran variedad de manifestaciones cutáneas.

Se debe sospechar una posible patología autoinflamatoria si aparece alguno de los siguientes síntomas o signos como: la fiebre recurrente o persistente, los exantemas, rash erisipeloides, la urticaria, pioderma estéril, las pústulas, artralgias, artritis, esplenomegalia, y edema periorbitario. Además de alteraciones neurológicas como la hipoacusia neurosensorial, convulsiones, y meningitis aséptica, el síntoma más común es el dolor abdominal ^(1,2,3,4).

Con respecto a su diagnóstico a estos pacientes se le pueden realizar varios exámenes complementarios como son el hemograma completo donde se puede encontrar anemia, leucocitosis, trombocitosis y/o neutrofilia; parcial de orina y estudios bacteriológicos. Otras determinaciones que pueden ayudar en el diagnóstico son la valoración de la función renal, los niveles de IgD y amiloide A ^(2,3). El tratamiento dependerá fundamentalmente del tipo de enfermedad y de la respuesta a la terapia de elección ⁽¹⁾.

Es importante tanto para el médico general como para el pediatra y el dermatólogo su conocimiento, pues las manifestaciones más llamativas se presentan en la piel y pueden ser la clave para el diagnóstico sindrómico de enfermedades articulares y gastrointestinales; y su remisión a otras subespecialidades de manera oportuna contribuye a mejorar la salud del paciente pediátrico.

Referencias Bibliográficas

1. Maya Rico AM, Rodríguez Molina LM, Pérez Madrid C. Síndromes autoinflamatorios en dermatología. Dermatol Peru.2019 [citado 13/02/2021]; 29(1): 12-16. Disponible en: https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:t8cjtkuRlyQJ:https://www.dermatologiaperuana.pe/assets/uploads/revista_pbcq_v29_n1_03.pdf+&cd=8&hl=es&ct=clnk&gl=cu&client=firefox-b-d
2. Russo R, Katsicas M. Enfermedades Autoinflamatorias. Medicina (Buenos Aires). 2016 [citado 13 /02/2021]; 76(3): 166-172. Disponible en: <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol76-16/n3/166-172-Med76-3-6478-Russol.pdf>
3. Hernández Ostiz S, Prieto Torres L, Xirotagaros G, Noguera Morel L, Hernández Martín A, Torrelo A. Enfermedades autoinflamatorias en dermatología pediátrica. Parte 1: síndromes urticariformes, síndromes pustulosos y síndromes con ulceraciones cutáneo-mucosas. Actas Dermosifiliogr.2017 [citado 28/03/2020]; 108(7): 609-619. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001731017301771>
4. Llobet Agulló MP, Moure González JD. Diagnóstico y manejo de las enfermedades autoinflamatorias en Pediatría. Protoc Diagn Ter Pediatr. 2019 [citado 13/02/2021]; 2: 453-469. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_enfermedades_autoinflamatorias.pdf