

ARTÍCULO DE REVISIÓN

# Enfermedades Autoinflamatorias

## Autoinflammatory Diseases

Édgar Peñaranda-Parada<sup>1</sup>, Néstor Spinel-Bejarano<sup>2</sup>,  
José Félix Restrepo<sup>3</sup>, Federico Rondón-Herrera<sup>4</sup>, Alberto Millán<sup>5</sup>  
Antonio Iglesias Gamarra<sup>3</sup>

### Resumen

Presentamos un artículo de revisión sobre las enfermedades autoinflamatorias, narrando su origen histórico y describiendo la estructura proteica y molecular del Inflammasoma, la clasificación actual de los trastornos autoinflamatorios y una descripción de las características inmunogenéticas y clínicas más sobresalientes de cada enfermedad.

**Palabras clave:** enfermedades autoinflamatorias, inflammasoma, inflammasomopatías, criopirina.

### Summary

We present a review article on the autoinflammatory diseases, narrating its historical origin and describing the protein and molecular structure of the Inflammasome, the current classification of the autoinflammatory diseases and a description of the immunogenetics and clinical characteristics more important of every disease.

**Key words:** autoinflammatory diseases, inflammasome, inflammasomopathies, cryopyrin.

### Definición

Las enfermedades autoinflamatorias (EAI) se caracterizan por la presentación de brotes periódicos de inflamación sistémica que comprometen varios tejidos como articulaciones y sistemas como el gastrointestinal, el neurológico y la piel. A diferencia de las enfermedades autoinmunes (órgano específicas y no órgano específicas), no se asocian a una respuesta celular T con antígenos definidos, ni a altos títulos de anticuerpos; pero la agrupación de estas enfermedades probablemente está relacionada con el sistema inmune innato. Las manifestaciones fe-

briles y reumáticas son comunes y pueden comprometer cualquier articulación o partes del sistema musculoesquelético. También, pueden simular patologías autoinmunes, infecciosas y neoplásicas.

El término criopirinopatía es usado comúnmente para designar a los desórdenes autoinflamatorios, pero en nuestro concepto no es apropiado porque estas enfermedades no sólo se asocian a mutaciones del gen de las pirinas, sino que existen múltiples alteraciones en diversos genes, asociadas a las enfermedades autoinflamatorias.

1 MD. Residente Reumatología, Universidad Nacional de Colombia.

2 MD. Residente Reumatología, Universidad Nacional de Colombia

3 MD. Especialista en Reumatología. Profesor titular Facultad de Medicina, Universidad Nacional.

4 MD. Especialista en Reumatología. Profesor asociado Facultad de Medicina, Universidad Nacional.

5 Internista-Reumatólogo. Venezuela.

Recibido: Abril 05 de 2010

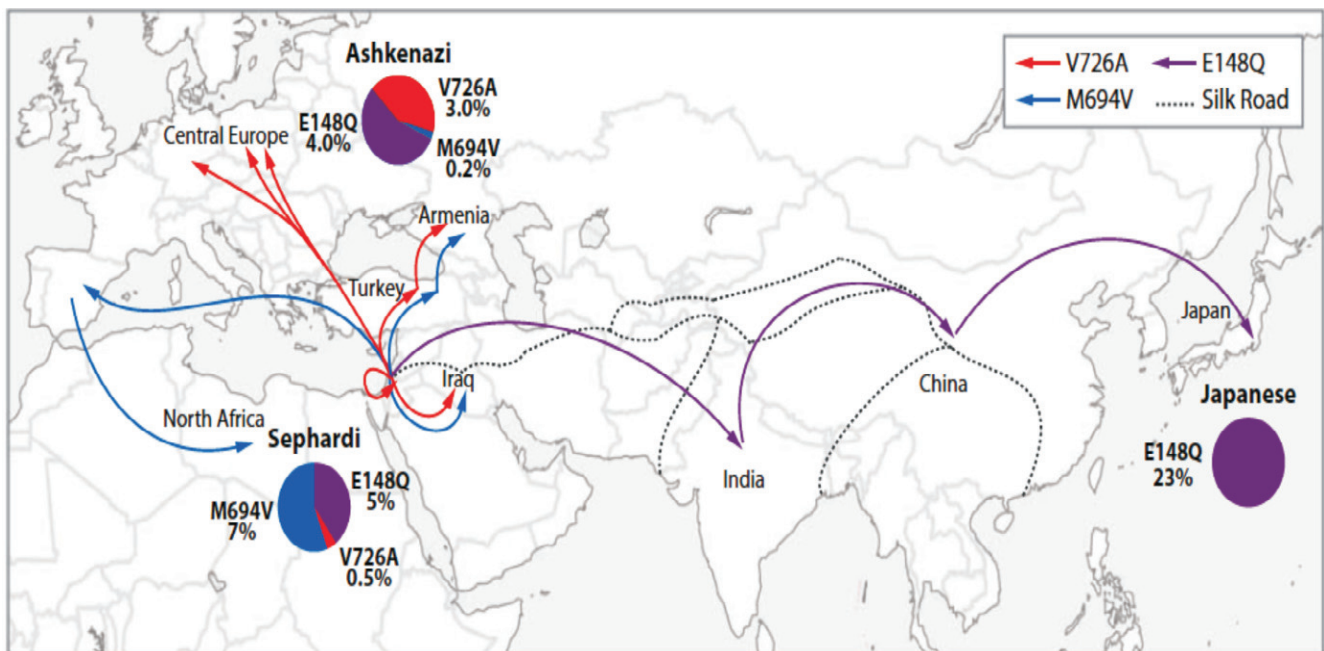
Aceptado: Mayo 18 de 2010

El concepto de enfermedad autoinflamatoria fue propuesto en 1999 por el equipo de Daniel Kastner (especializado en el estudio de enfermedades hereditarias caracterizadas por fiebres intermitentes); diez años después, el mismo Kastner, en vista de la diversidad de enfermedades similares que se estaban describiendo a nivel genético, planteó con expectación el concepto de "Horror autoinflamatorio", opinión muy similar a la planteada por Paul Ehrlich en 1897 sobre el "Horror autotóxico" para describir el inicio del concepto de autoinmunidad, el cual no fue entendido hasta más de medio siglo después<sup>1</sup>. Con el advenimiento y desarrollo de la biología molecular, en los últimos diez años se ha descrito una serie de patologías autoinflamatorias, que es nuestro deber detectar y diagnosticar. La nosología de las EAI ha avanzado rápidamente al reconocer enfermedades derivadas de variantes genéticas del sistema inmune innato. Los es-

tudios moleculares de los mecanismos implicados en la génesis de estas patologías han desbordado los aspectos genéticos e inmunológicos, por lo que se ha planteado una clasificación de acuerdo a los mecanismos moleculares y funcionales<sup>1</sup> (Tabla 1).

## Origen

El origen de las EAI debe ser muy antiguo; posiblemente se remonta a los tiempos bíblicos, en los inicios de los pueblos de Israel, Palestina, Egipto, Turquía, Líbano, Siria y los países del área del Mediterráneo. La primera de estas enfermedades que se conoce es la Fiebre Mediterránea Familiar y el efecto del gen fundador a nivel de los genes *V726A* y *M694V*, originados en ancestros comunes que vivieron aproximadamente hace 2500 años en el área oriental del Mediterráneo (Figura 1). Posiblemente esta mutación originó un retraso en la aparición o reconocimiento de la



**Figura 1.** Esta figura destaca tanto que las mutaciones de la Pirina son muy comunes en varias poblaciones del Mediterráneo y que no es la misma mutación la que está expandida en cada población. Las líneas azules y rojas señalan la migración de poblaciones portadoras de las mutaciones *M694V* y *V726A* respectivamente, mientras que la mutación *E148Q* (púrpura) es común en países a lo largo de la ruta medieval del camino de la seda, que se extiende desde el Medio Oriente hasta el Japón. Los diagramas de torta indican las frecuencias de portador de mutaciones seleccionadas en judíos Ashkenazi, Sephardi y población Japonesa. Reproducido de<sup>1</sup> por autorización de Seth L. Masters.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3385559>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3385559>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)