

SÍNDROMES INMUNOLÓGICOS

SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA ADQUIRIDA

Sindromografía

Clínica

Afecta ambos sexos, comienza en adultos. Hay susceptibilidad a sinusitis y neumonías recurrentes, bronquiectasias crónicas progresivas. Síndromes espruriformes, enteropatía proteinorrea. Manifestaciones artríticas (raras), dermatitis exfoliativa, síndrome nefrótico (ocasionalmente).

Examen físico. Hepatosplenomegalia (frecuente), evidencia de granulomas no calcificados en pulmones, piel, hígado, bazo (sin poder considerar a un microorganismo en particular).

Sindromogénesis y etiología

Se asocia con enfermedades malignas linfáticas u otras disglobulinemias. Su aparición en familiares hace suponer que puede existir un problema hereditario. (Ver síndromes de deficiencia inmunológica secundarias.)

Bibliografía

Rosen, F.S. and C.A. Janeway: "Diagnosis and treatment of antibody deficiency syndromes". Postgrad. Med., 43:188-194, 1968.

SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA CONGÉNITA

Sinonimia

S. de deficiencia de anticuerpos.
(Ver síndromes de deficiencia inmunológica.)

Sindromografía

Clínica

Se presenta alrededor del noveno mes de vida. Hay susceptibilidad aumentada a las infecciones piógenas; manifestaciones de atopia. Dificultad para progresar debido a las infecciones frecuentes. Si sobreviven, desarrollan bronquiectasias crónicas, artritis similar a la reumatoidea (aun precediendo a las infecciones) y otras condiciones semejantes a otras afecciones colágenas.

Sindromogénesis y etiología

En la agammaglobulinemia clásica, las células pre β están presentes en la médula ósea en número normal, pero parece que su habilidad para madurar está bloqueada. En los niños que padecen el defecto, la presentación clínica con infecciones recurrentes está retrasada hasta el segundo o tercer año de edad.

Presenta herencia ligada al cromosoma X con localización del gen en Xq21.3-q22.

Bibliografía

Malcolm, S. *et al.*: "Linkage of Bruton's agammaglobulinemia (Imd1) to probes in Xq21.3-q22: evidence for a second gene coding X for X linked agammaglobulinemia". (Abstract) Cytogenet. Cell. Genet. 51:1038, 1989.

SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA TIPO SUIZO

Sinonimia

S. de displasia tímica.

Sindromografía

Clínica

Se afectan por igual ambos sexos desde el nacimiento.

El desarrollo es retardado y los pacientes presentan infecciones repetidas, así como diarrea crónica, candidiasis bucal, neumonía, otitis media crónica.

Los lactantes son susceptibles a infecciones por *Candida*, citomegalovirus y *Pneumocystis carini*.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Linfopenia inferior a 2 000, anemia.

Estudio inmunológico. Disminución de las IgG, IgM y de IgA. No respuesta a las pruebas de hipersensibilidad retardada. No rechazo de injertos. Todas las pruebas de inmunidad en las células T son anormales.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica recesiva.

Se ha sugerido una incapacidad para diferenciarse las células progenitoras de la médula, en células T y β .

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Amman, A.: "Enfermedades por inmunodeficiencia". Inmunología básica y clínica. 5ta. ed., 1985.

Baradun, S.: Das Antikörpermangelsyndrome. Basel, Benno, Schwabe, 1959.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

SÍNDROME DE ARTERITIS TEMPORAL

Sinonimia

S. de arteritis craneal. S. de arteritis de células gigantes. S. de arteritis temporal oculta. S. de arteritis del viejo. S. de Horton-Magath.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ancianos en la séptima u octava décadas de la vida, raramente antes de los 55 años, en ambos sexos.

Al comienzo hay anorexia, insomnio, pérdida de peso, sudación nocturna, fiebre ligera o moderada. Dolores pasajeros en los músculos y articulaciones.

Clásicamente se han descrito: fiebre, anemia, eritrosedimentación acelerada, astenia y cefaleas en el anciano.

Guarda relación con el síndrome de polimialgia reumática (dolores en músculos del cuello, hombros, porción baja del dorso, caderas y muslos).

La lesión de la arteria temporal se caracteriza por cefalalgia. En los inicios de la enfermedad hay dolor a la palpación y pulsaciones en la arteria, la cual queda ocluida más tarde.

Otras veces se detecta dolor en el cuero cabelludo con claudicación de músculos del maxilar inferior y lengua. Una complicación es la lesión del ojo secundaria a una neuritis óptica isquémica con ceguera repentina en algunos casos.

Han sido señalados: claudicación de miembros, accidentes cerebrovasculares, infartos cardíacos y aneurismas.

Examen físico. Aumento de volumen doloroso en el área de la arteria temporal; arterias gruesas, prominentes, a menudo sin pulsos.

Puede tener una remisión espontánea entre 4-24 meses. El tratamiento con esteroides adrenales logra remitir los síntomas, la anemia y la eritrosedimentación.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Eritrosedimentación muy acelerada, por encima de 100; leucocitosis con desviación a la izquierda en la fórmula leucocitaria; anemia hipocrómica que no responde al tratamiento. Incremento de la fosfatasa alcalina.

Estudio inmunológico. IgG incrementada. Inmunocomplejos circulantes en exceso. Aumento de la alfa 2 globulina.

Biopsia de la arteria. Espesamiento de la íntima con reducción marcada o total de la luz de la arteria o alguna de sus ramas. Infiltrado en células redondas, eosinófilos que simula granulomas tuberculoides con células gigantes (Gilmour).

Sindromogénesis y etiología

Es una inflamación de las arterias de mediano o gran calibre, con lesión de una o más ramas de la carótida, en particular la temporal. Sin embargo, es una enfermedad sistémica y afecta múltiples sitios, en ella intervienen mecanismos inmunopatogénos (inmunidad mediada por células).

Generalmente es parte de una arteritis difusa: arteritis granulomatosa, arteritis de células "gigantes".

La etiología es desconocida. Actualmente tiende a considerársela, al igual que la polimialgia reumática con la cual coexiste muchas veces, como una enfermedad colágena.

Bibliografía

- Cullen, J.F.: "Occult temporal arteritis". Brit. J. Ophthal., 51:513-525, 1967.
- Horton, B.T.; T.B. Magath and G.E. Brown: "An underscribed form of arteritis of temporal vessels". Proc. Mayo Clin., 7:700, 1932.
- Hutchinson, J.: "Diseases of arteries". Arch. Surg. (London), 1:323, 1890.

SÍNDROME DE ATAXIA-TELANGIECTASIA

Sindromografía

Clínica

Se caracteriza por un cuadro clínico de ataxia, telangiectasias oculocutáneas e inmunodeficiencia. La ataxia comienza en la

lactancia y es progresiva. Hay infecciones de senos paranasales y pulmonares, esta última recidivante y crónica que conduce a una bronquiectasia.

Los pacientes fallecen por neumopatías o cánceres, principalmente linfomas.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hay anergia cutánea.

Estudio inmunológico. Déficit de IgE e IgA. En pocos casos hay déficit de IgG (IgG2-IgG4).

La IgM e IgD se encuentran dentro de niveles normales.

Hay aumento de alfafetoproteína y antígeno carcinoembrionario. Linfocitos normales.

Sindromogénesis y etiología

Se plantea un desarrollo defectuoso del timo.

Los linfocitos de los pacientes responden mal a mitógenos de células T *in vitro*.

La ataxia puede asociarse a un defecto generalizado en la diferenciación celular con defectos de mecanismos de reparación del ADN.

Este síndrome se incluye con el síndrome de Bloom y la pancitopenia de Fanconi dentro de los síndromes con inestabilidad cromosómica.

Presenta una herencia autosómica recesiva.

Bibliografía

- Gatti, R.A., et al.: "Ataxia-telangiectasia: an interdisciplinary approach to pathogenesis". Medicine, 70:99-117, 1991.

SÍNDROME DE BEHCET

Sindromografía

Clínica

El cuadro clínico se caracteriza por úlceras aftosas recurrentes, dolorosas, superficiales o profundas con base necrótica central, aisladas o en grupo, distribuidas en labios, encías, vestíbulo de la boca, lengua, amígdalas y laringe. Duran de 1-2 semanas. No dejan cicatrices. También aparecen ulceraciones en genitales. Casi siempre afecta adultos jóvenes.

Hay foliculitis, eritema nodoso, exantema acneiforme. Uveítis que puede llevar a la ceguera, iritis, oclusión de vasos retinianos y neuritis óptica. También hay artritis que afecta rodillas y tobillos y no es deformante.

Puede haber trombosis de venas periféricas, hipertensión intracraneal benigna.

Se describen perturbaciones psiquiátricas.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Leucocitosis, eritrosedimentación acelerada, proteína C reactiva elevada.

Estudio inmunológico. Aumento de inmunocomplejos circulantes.

Sindromogénesis y etiología

Como agentes causales se han sugerido a las bacterias y virus, lo que no ha sido confirmado. Se supone una patogenia autoinmunitaria. Existe vasculitis en casi todos los enfermos.

Se han identificado autoanticuerpos contra la mucosa de la boca y comprobado inmunocomplejos circulantes.

Bibliografía

O'Duffy, J.O.: "Behcet's disease: Report of 100 cases, 3 with new manifestations". *Ann. Inter. Med.*, 75: 561, 1971.

SÍNDROME DE CADENAS PESADAS

Sinonimia

Enfermedad de cadenas pesadas. S. de Franklin.

Sindromografía

Clínica

Las manifestaciones clínicas de este síndrome dependen del isotipo de la cadena pesada y en relación con esto han sido descritas tres variedades, que se relacionan a continuación:

Enfermedad de cadenas pesadas gamma o enfermedad de Franklin

Su cuadro clínico es similar al de un linfoma y se caracteriza por fiebre, linfadenopatías, anemia, hepatosplenomegalia y astenia. Edema del paladar que puede producir trastornos de la respiración.

Enfermedad de cadenas pesadas alfa o enfermedad de Seligmann

Es la más común y guarda relación íntima con el linfoma del Mediterráneo, cáncer que afecta a jóvenes de Asia y del Mediterráneo.

Se caracteriza por diarreas crónicas, pérdida de peso, malabsorción, adenopatías mesentéricas y paraaórticas.

Enfermedad de cadenas pesadas M

La secreción de cadenas pesadas M afecta a un subgrupo de pacientes con leucemia linfocítica crónica.

Exámenes paraclínicos

Cadenas pesadas gamma

Sangre. Demostración de un componente en el suero (con niveles inferiores a 2 g/100 mL), el cual reacciona en inmunoelectroforesis con anti-IgG, pero no con anticadenas ligeras. Puede haber trombocitopenia, eosinofilia.

Cadenas pesadas alfa

Biopsia de intestino. Aparece infiltrada la lámina propia por células linfoplasmocitoides que secretan cadenas pesadas alfa.

El componente M es raro y aparece aplanado en la electroforesis del suero. La inmunoelectroforesis no detecta cadenas ligeras en suero y orina.

Cadenas pesadas M

Sangre. Necesita ultracentrifugación o filtración en gel y la ulterior comprobación por inmunoelectroforesis de la falta de reactividad del inmunosuero contra cadenas ligeras de dicha paraproteína aislada.

Sindromogénesis y etiología

Son cánceres linfoplasmocíticos. Secretan una cadena defectuosa que posee un fragmento Fc intacto y delección de la región Fd.

Hay defectos genéticos estructurales con defecto en el ensamblado de cadenas ligeras y pesadas de la paraproteína secretada.

Bibliografía

Ellman, L.L. and K.J. Bloch: "Heavy chain disease". *N. Engl. J. Med.*, 278:1195-1201, 1968.

Frangione, B. and E.C. Franklin: "Heavy-chain disease: clinical features and molecular significance of the disordered immunoglobulin structure". *Semin. Hematol.*, 10: 53, 1973.

Franklin, E.C.; J. Lowenstein; B. Bigelow, *et al.*: "Heavy chain disease of serum gammaglobulins. Report of the first case". *Amer. J. Med.*, 37:332-350, 1964.

Osserman, E.F. and K. Takatsuki: "Clinical and immunochemical studies of four cases of heavy (Hgamma 2) chain disease". *Amer. J. Med.*, 37:351-373, 1964.

Selegmann, M.: "Alpha chain disease. Immunoglobulins abnormalities, pathogenesis and current concepts". *Br. J. Cancer*, 31: 356, 1975.

SÍNDROME DE CANDIDIASIS MUCOCUTÁNEA CRÓNICA

Sindromografía

Clínica

A diferencia de la candidiasis que se presenta en las deficiencias graves de la inmunodeficiencia celular, en el síndrome de candidiasis mucocutánea la lesión es superficial y la única manifestación principal. Rara vez desarrollan infección general con *Candida* u otro tipo de micosis. Los enfermos no son susceptibles a infecciones virales o bacterianas.

Exámenes paraclínicos

Estudio inmunológico. Algunos pacientes muestran defectos inmunológicos en la formación de anticuerpos.

Inmunidad humoral normal incluyendo la capacidad para elaborar anticuerpos específicos anti *Candida*.

Pruebas cutáneas. Existe anergia cutánea a alguna variedad de antígenos y en otros solamente a *Candida*.

Sindromogénesis y etiología

Un grupo de pacientes severamente afectados puede ser genético. La forma de *candidiasis* con endocrinopatía es un síndrome diferente. Los casos de comienzo tardío no son genéticos.

Se ha sugerido deficiencia de hierro, existe una deficiencia de mieloperoxidasa en la cual hay un incremento de la susceptibilidad a *Candida*.

La anergia se ha relacionado con la incapacidad de los linfocitos para producir factor inhibidor de migración.

Bibliografía

Wells, R.S. *et al.*: "Familiar chronic mucocutaneous candidiasis". *J. Med. Genet.*, 9:302-310, 1972.

SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS-ZAK

Sinonimia

S. de granulomatosis alérgica. Enfermedad de Churg-Strauss.

Sindromografía

Clínica

Hay manifestaciones inespecíficas: fiebre, malestar general, anorexia, pérdida de peso.

Predominan los síntomas pulmonares por ataques asmáticos graves, en pacientes asmáticos crónicos, e infiltrados pulmonares.

En el 70 % de los pacientes hay lesiones en piel, similares al eritema multiforme, púrpura no trombocitopénica. Nódulos subcutáneos distribuidos en tronco y miembros.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Anemia. Eosinofilia notable de más de 1 000 células/mm³ en más del 80 % de los enfermos. Eritrosedimentación acelerada.

Biopsia de piel y/o músculo. Hay necrosis endotelial, edema, necrosis fibrinoide de las fibras colágenas y granulomas.

Sindromogénesis y etiología

No se ha definido la patogenia exacta, pero se sugieren fenómenos de hipersensibilidad.

Se relaciona con las vasculitis y enfermedades colágenas.

Bibliografía

Strauss, L.; J. Churg and F.G. Zak: "Cutaneous lesions of allergic granulomatosis: histopathologic study". *J. Invest. Dermatol.*, 17:349-359, 1951.

Winkelmann, R.K. and W.B. Ditto: "Cutaneous and visceral syndromes of necrotizing of allergic angiitis: a study of 38 cases". *Medicine*, 43:59-89, 1964.

SÍNDROME DE DEFICIENCIA AISLADA DE IgA

Sinonimia

S. de déficit de IgA. S. de déficit selectivo de gamma-A.

Sindromografía

Clínica

Es la inmunodeficiencia más común y puede iniciarse en lactantes, a los 3 o 4 años o en adultos jóvenes.

Se presentan infecciones respiratorias de intensidad variable: asma y atopias.

Se ha reportado que la deficiencia combinada de IgE e IgA no predispuso a infecciones pulmonares recurrentes en tanto que pacientes con deficiencia de IgA con IgE elevada o normal tenían infecciones recurrentes de pulmones y senos paranasales.

En ocasiones los pacientes presentan diarreas crónicas con esteatorrea por malabsorción, dolores abdominales y a veces hemorragia rectal.

Este síndrome se ha asociado a enfermedades autoinmunes como lupus y artritis reumatoidea.

Exámenes paraclínicos

Estudio inmunológico. Hay deficiencia de IgA1 e IgA2 en suero y secreciones mucosas.

Se han encontrado anticuerpos precipitantes a IgA. Determinación de IgE sérica.

Estudio genético. Se reportan anomalías del cromosoma 18.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser familiar, aunque no ha sido observado un solo patrón. Lo común es que se presente como un defecto esporádico.

La causa, sea genética o debida a sustancias que están en el ambiente conduce al bloqueo en la diferenciación terminal de linfocitos B. Todos los pacientes tienen linfocitos B con IgA, aunque su número puede estar reducido.

En algunos pacientes se ha descrito supresión selectiva de respuesta de IgA por células T. Se ha insistido en que muchos pacientes tienen un defecto primario en la función reguladora de células T.

Los pacientes tienen un alto riesgo de reacciones transfusionales.

Bibliografía

Ammann, H.R.: "Selective IgA deficiency presentation of 30 cases and a review of the literature". *Medicine*, 50:223, 1971.

Buser, F.; R. Butler and R. Martin du Pan: "Susceptibility to infection". *J. Pediat.*, 72:153, 1968.

Francois, R.; D. Rosenberg; R. Creyssel, *et al.*: "Syndrome d'infection a repetition par carence en beta-2-A globulines". *Arch. Franc. Pediat.*, 22:913, 1965.

SÍNDROME DE DEFICIENCIA SELECTIVA DE IgA Y ESTEATORREA

Sinonimia

S. de disgamaglobulinemia con hiperplasia nodular del intestino.

Sindromografía

Clínica

Se ha reportado en adultos. Hay esteatorrea, malestar general, dolores óseos, distensión abdominal, edemas maleolares.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Anemia. Disminución de los valores de IgE, ausencia de IgA e IgM.

Radiología. Hiperplasia linfoide difusa de todo el tracto intestinal. Múltiples nódulos en mucosas.

Sindromogénesis y etiología

Aunque se han reportado familias afectadas, no se ha demostrado un patrón de herencia definido.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Hermans, P.E.; K.A. Huizenga; H.N. Hoffman, *et al.*: "Dysgamma globulinemia associated with nodular lymphoid hyperplasia of the small intestine". *Amer. J. Med.*, 40:78-89, 1966.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". *Arch. Path.*, 86:95-107, 1968.

SÍNDROME DE DISGAMMAGLOBULINEMIA TIPO II

Sindromografía

Clínica

Este síndrome es más común en varones pero se reporta, sin embargo, en mujeres adultas. Hay una susceptibilidad mayor a las infecciones.

Exámenes paraclínicos

Cuantificación de inmunoglobulinas. Demuestra niveles disminuidos de IgA; los niveles de IgM e IgG son normales.

Inmunología celular. Respuesta celular normal.

Sindromogénesis y etiología

La forma que afecta a los niños puede ser recesiva ligada al sexo.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

SÍNDROME DE DISGENESIA RETICULAR

Sinonimia

S. de aleucia congénita. S. de panaleucia.

Sindromografía

Clínica

Hay severas infecciones intratables en los primeros días de la vida.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hay una agranulocitosis completa. Sólo se observan algunos linfocitos grandes y monocitos.

Medulograma. Ausencia completa de la serie mieloide.

Sindromogénesis y etiología

Se caracteriza por agranulocitosis congénita, linfopenia e hipoplasia linfoides y del timo con ausencia de las funciones inmunitarias humoral y celular.

Se ha propuesto una etiología genética y una herencia autosómica recesiva.

Bibliografía

De Vaal, O.M. and V. Seynhaeve: "Reticular dysgenesis". Lancet, 2:1123-1125, 1959.

SÍNDROME DE EDEMA ANGIONEURÓTICO HEREDITARIO

Sindromografía

Clínica

Se inicia de ordinario en adolescentes y se caracteriza por edema cutáneo en forma de hinchazón circunscrita, de aparición súbita, deformante, sin prurito ni cambios de color. También puede aparecer en las mucosas: hipofaringe o laringe, acompañándose de hipoxia y peligro de muerte.

Cuando se localiza en el sistema digestivo, se manifiesta por calambres abdominales y vómitos biliosos debido al edema de la pared intestinal; si se afecta el colon, se origina diarrea acuosa.

Exámenes paraclínicos

Estudio inmunológico. La cifra del inhibidor C1 del complemento es apenas el 17% de lo normal y también hay disminución de los factores C2 y C4.

Sindromogénesis y etiología

Generalmente existe un déficit considerable de la fracción C1 del complemento, en la sangre; otras veces, gran aumento de

una forma del inhibidor, inactiva, especialmente en la forma recesiva de este síndrome.

La etiología es genética y se transmite en forma autosómica dominante, afectando doble proporción de varones que de hembras.

Bibliografía

Landerman, N.S.; M.C. Webster; E.L. Becker, *et al.*: "Hereditary angioneurotic edema II. Deficiency of inhibitor for serum globulin permeability factor and of plasma kallikrein". J. Allerg., 33:330, 1962.

Landerman, N.S.: "Hereditary angioneurotic edema I. Case reports and review of the literature". J. Allerg., 33:316, 1962.

Osler, W.: "Hereditary angioneurotic edema". Amer. J. Med. Sci., 95:362, 1888.

Stiehm & Fulginiti: Immunologic disorders in infants and children. Ed. Saunders, Filadelfia, p.289, 1973.

SÍNDROME DE FELTY

Sinonimia

Enfermedad de Felty.

Sindromografía

Clínica

Hay manifestaciones de artritis reumatoidea acompañada de esplenomegalia y de gran susceptibilidad a las infecciones. Pueden encontrarse nódulos subcutáneos.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Neutropenia, anemia y trombocitopenia con médula hiperplásica condicionada por un hiperesplenismo. Hay títulos elevados de factor reumatoideo; inmunocomplejos circulantes. Eritrosedimentación acelerada.

Radiología. Osteoporosis secundaria.

Sindromogénesis y etiología

Es un proceso crónico. Hay una predisposición genética. Se asocia al antígeno HLA-DRW4 y tiene una patogenia autoinmune.

Hay defectos en la función de los polimorfonucleares. Se acompaña de un hiperesplenismo.

El reporte de casos familiares sugiere una etiología genética.

Bibliografía

Blendis, L.M., *et al.*: "Familial Felty's syndrome". Rheum. Dis., 35:279-281, 1976.

SÍNDROME DE GITLIN

Sinonimia

S. de alinfoplasia tímica. S. de Glanzmann-Riniker.

Sindromografía

Clínica

Afecta solamente a los varones desde el nacimiento. Se presentan infecciones frecuentes.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hay linfopenia de menos de 1 000 linfocitos. Las inmunoglobulinas están disminuidas.

Estudio inmunológico. Se demuestra un fallo de la respuesta celular.

Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo.
La etiología es desconocida.

Bibliografía

Gitlin, D. and J. Craig: "The thymus and other lymphoid tissues in congenital agammaglobulinemia". *Pediatrics*, 32:517-530, 1963.

SÍNDROME DE GRANULOMA EOSINOFÍLICO

Sinonimia

S. de Lichtenstein-Jaffe.

Sindromografía

Clínica

Afecta ambos sexos y todas las edades. Al inicio puede ser asintomático. Se caracteriza por febrículas de tipo intermitente. Linfadenopatías recurrentes generalmente cervicales.

Manifestaciones cutáneas o exoftalmía.
Más tarde puede desarrollarse diabetes insípida.

Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Lichtenstein, L. and H.L. Jaffe: "Eosinophilic granuloma of bone with report of case". *Amer. J. Path.*, 16:595-604, 1940.

SÍNDROME DE GRANULOMATOSIS DE WEGENER

Sinonimia

S. de Klinger. S. de arteritis y glomerulonefritis granulomatosa.

Sindromografía

Clínica

Se presenta en ambos sexos y en todas las edades con persistentes episodios de rinitis y sinusitis, dolor en senos paranasales, secreción purulenta o sanguinolenta por vías nasales y ulceraciones mucosas.

Hay signos de infiltración pulmonar con cuadros de traqueobronquitis, asma y neumonía, tos, hemoptisis y disnea.

Es rara la hipertensión arterial. En estadios avanzados se presenta un cuadro de insuficiencia renal, además se describen artralgias, polineuropatía, pericarditis y miocarditis y con frecuencia hay conjuntivitis, episcleritis, escleritis, esclerouveítis.

Hay lesiones en piel (pápulas, vesículas), púrpura palpable, nódulos subcutáneos.

Exámenes paraclínicos

Biopsia de piel y de órganos. Aparecen lesiones granulomatosas necróticas, vasculitis necrotizante de arterias y venas. Trombos hialinos y fibrinoides localizados en pulmones y riñones.

Inmunofluorescencia. Hay depósito de IgG en la membrana basal glomerular.

Orina. Albuminuria, cilindruria y hematuria.

Sangre. Se presenta anemia. Creatinina elevada. Hiperglobulinemia. Eosinofilia transitoria. Eritrosedimentación acelerada. Aumento de IgA. Factor reumatoideo elevado.

Sindromogénesis y etiología

Se considera una enfermedad por depósito de inmunocomplejos.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Klinger, H.: "Grenzformen der Periarthritis nodosa". *Frankfurt Ztschr. Path.*, 42:455-480, 1931.

Stijes, D.P.: "Granulomatosis de Wegener" *Inmunología Básica y Clínica*. 5ta. ed., 1985.

Toma, G.A.: "Lethal mildine granuloma and Wegener's granulomatosis". *J. Laryng.*, 82:129-139, 1968.

Wegener, F.: "Über generalisierte septische gefosser Krankheiten". *Verhandt. Deutsch. Path. Gesellsch.*, 29:202-210, 1936.

SÍNDROME DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA TRANSITORIA DE LA INFANCIA

Sinonimia

S. de hipogammaglobulinemia transitoria del lactante.

Sindromografía

Clínica

Afecta ambos sexos. A los 5 o 6 meses de vida normal después del nacimiento, aparecen trastornos gastrointestinales, infecciones recurrentes del aparato respiratorio, edemas periorbitarios.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hay anemia. Ausencia o disminución de las IgG, IgM e IgA, que puede persistir hasta por 2 años. La IgG sérica a los 5 o 6 meses de edad alcanza un valor mínimo de 350 mg/100 mL.

Sindromogénesis y etiología

Deficiencia transitoria por una retardada producción de inmunoglobulinas, después que se produce el catabolismo de la IgG materna adquirida por vía transplacentaria.

Bibliografía

Ammann, A.: "Enfermedades por inmunodeficiencia" *Inmunología Básica y Clínica*. 5ta. ed., España, 1985.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". *Arch. Path.*, 86:95-107, 1968.

Ulstrom, R.A.; N.J. Smith and E.M. Heimlich: "Transient dysproteinemia in infants, a new syndrome". *Amer. J. Dis. Child.*, 92:219-253, 1956.

SÍNDROME DE INMUNOCOMPLEJOS

Sinonimia

Enfermedad por complejos inmunitarios.

Sindromografía

Clínica

La inflamación y la lesión hística pueden surgir en un individuo a partir de la respuesta inmune frente a antígenos extraños o menos frecuentemente frente a componentes autólogos. Las reacciones inmunológicas que originan procesos patológicos pueden implicar a la inmunidad humoral (anticuerpos) o celular.

Una consecuencia de la respuesta inmune humoral frente a antígenos es la formación de inmunocomplejos (IC) entre los antígenos desencadenantes y las moléculas de anticuerpos específicos.

Estos IC muestran una gran variedad de actividades biológicas. Pueden suprimir o potenciar las respuestas inmunes, inhibir la destrucción de células tumorales y depositarse en las paredes de los vasos sanguíneos y en órganos filtrantes, como el riñón y otros, donde puede producirse lesión hística secundaria a la activación de la cascada del complemento (C) y a la atracción de neutrófilos y macrófagos.

Sin embargo, normalmente la formación de IC protege al huésped, facilitando la eliminación de diversos antígenos y microorganismos invasores por el sistema fagocítico.

Conviene destacar que la capacidad de los IC de interferir con los mecanismos inmunes, y de activar o suprimir la función linfocítica, constituye su efecto más notable en algunas enfermedades.

El destino de los IC circulantes está determinado fundamentalmente por la proporción cuantitativa entre antígeno y anticuerpo. Los IC que se forman en un gran exceso de antígenos son de tamaño pequeño, no fijan el complemento y generalmente no pueden iniciar procesos inflamatorios. Por el contrario, los IC formados en exceso importante de anticuerpos, aunque capaces de activar el complemento, son de tamaño *grande* e insolubles, siendo precozmente fagocitados y, en consecuencia, de patogenicidad limitada. El máximo potencial patogénico parece encontrarse entre estos dos extremos de tamaño de complejos, es decir en IC formados en exceso antigénico moderado. Estos IC son de tamaño intermedio y son solubles; fijan el complemento, pero no son rápidamente fagocitados. En consecuencia, permanecen en la circulación y ejercen sus efectos flogogénicos con intensidad.

La magnitud y la duración de la exposición antigénica también son factores importantes. Si la exposición antigénica es de escasa duración, la lesión hística y las manifestaciones clínicas son transitorias. Por el contrario, si el antígeno persiste en la circulación, o si existe un aporte continuo de material antigénico, como ocurre en las infecciones crónicas o con los autoantígenos, existe la posibilidad de una formación prolongada de IC y estos desarrollan la enfermedad.

El depósito de IC depende también de factores hemodinámicos y anatómicos. Los IC tienden a localizarse en los vasos cuando hay un aumento de la presión arterial. Las plaquetas se adhieren al endotelio en áreas de flujo turbulento, y esto podría explicar la mayor acumulación de IC en estos puntos. Los glomérulos, los plexos coroides, la sinovial, la piel y la úvea comparten un elevado índice de flujo sanguíneo por unidad de masa hística, con el consiguiente potencial de atrapamiento de grandes cantidades de IC en sus paredes vasculares; como consecuencia, estos lugares tienen un alto riesgo de presentar trastornos relacionados con los IC.

Lo señalado anteriormente sirve para comprender que pueden existir diferentes síndromes y enfermedades por IC entre ellos se incluyen estos tres:

1. *Enfermedad del suero*. Hay fiebre, erupciones morbiliformes o urticarianas. Artralgias, linfadenopatías menos comunes. Manifestaciones artríticas, nefritis, neuropatía y vasculitis.

2. *Lupus eritematoso sistémico*. Al comienzo puede estar afectado un solo órgano o sistema. Posteriormente afecta múltiples órganos. Hay astenia, malestar general, fiebre, pérdida de peso. Artralgias, poliartritis. Eritema malar en "alas de mariposa", alopecia. Palidez de piel y mucosas. Esplenomegalia, adenopatías. Psicosis, convulsiones, neuropatías periféricas. Manifestaciones pleurales miocárdicas y pericárdicas. Signos de hipertensión pulmonar. Trombosis venosas y arteriales. Vasculitis retiniana. Manifestaciones renales. Vasculitis.
3. *Púrpura palpable y cuadros similares a los de la enfermedad del suero*.

Exámenes paraclínicos

Estudio inmunológico. Detección de complejos circulantes.

Determinación del complemento en el suero de preferencia C3 y C4.

Presencia de crioprecipitados. Antígeno de superficie de la hepatitis B. Anticuerpos antinucleares, en particular anti-DNA, anti-Ds DNA.

Técnica de inmunofluorescencia.

Sindromogénesis y etiología

Entrada de elementos nocivos con la producción de anticuerpos específicos, que se depositan en los tejidos.

Causas: Hipersensibilidad a fármacos. Presencia de autoanticuerpos. Anormalidades en los linfocitos T supresores.

SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ACOMPAÑADA DE LINFOCITOTOXINAS SÉRICAS

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se ha señalado en pocos pacientes con infecciones recidivantes por bacterias y hongos.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Linfopenia fluctuante. Concentración de inmunoglobulinas normales.

Estudio inmunológico. Hay alteraciones en la respuesta de la inmunidad celular y también de anticuerpos específicos.

Sindromogénesis y etiología

Anticuerpos específicos contra antígenos de células p son causa de eliminación selectiva de estas células.

SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA)

Sinonimia

Neumonía de los homosexuales. S. de las linfadenopatías. S. de complejo sintomático relacionado con el SIDA.

Sindromografía

Clínica

Se trata de un trastorno clínico grave y mortal que fue identificado como un síndrome independiente en 1981. El SIDA representa la última etapa clínica de la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), que tiene como característica

principal el daño progresivo del sistema inmunitario con la consiguiente aparición de procesos oportunistas (infecciones y tumores) y la afectación de otros órganos y sistemas de la economía, fundamentalmente el sistema nervioso central (SNC).

Después de la infección por el VIH las personas pueden presentar, en el curso de varias semanas o meses, un cuadro de infección aguda autolimitado, similar a la mononucleosis infecciosa o bien pueden permanecer asintomáticos por un período prolongado (de varios años por lo general) que representa el período de incubación, el que finaliza con la aparición de alguna de las infecciones o tumores oportunistas que constituyen los indicadores específicos de la inmunodeficiencia subyacente. Las infecciones oportunistas incluyeron inicialmente: neumonía por *Neumocystis carini*, criptosporidiosis crónica, toxoplasmosis del SNC, candidiasis del esófago o de las vías respiratorias inferiores, criptococosis diseminada o del SNC, micobacteriosis atípica diseminada e infecciones pulmonar, gastrointestinal, ocular o del SNC por citomegalovirus, infecciones mucocutáneas diseminadas por virus de herpes simple, y leucopatía multifocal progresiva. Entre los cánceres se encuentran el sarcoma de Kaposi, el linfoma primario de células β limitado al encéfalo y el linfoma no Hodgkin. Posteriormente, en 1987, se incluyeron otras enfermedades que pueden ser indicadoras, entre ellas: síndrome de desgaste, tuberculosis extrapulmonar y demencia o neuropatía sensitiva por VIH.

Es posible que en el futuro se incluyan nuevas enfermedades indicadoras de SIDA.

El síndrome puede afectar a cualquier persona, independientemente de la edad, el sexo, grupo étnico, nacionalidad, etc., pero desde el punto de vista epidemiológico los grupos de mayor riesgo en la actualidad son los promiscuos sexuales, los drogadictos endovenosos y los receptores de sangre y hemoderivados residentes en países donde no se realiza un control de calidad de la sangre adecuado, así como los hijos pequeños de estas personas.

Desde el punto de vista clínico se ha tratado de esquematizar en diferentes grupos o formas de presentación:

Grupo I. Infección aguda, generalmente asintomática, seronegativa, pero pueden aparecer: fiebre, adenopatía, mialgias y artralgias, trastornos digestivos (diarreas). Cefalea.

Grupo II. Infección asintomática. Aparece después de la seropositividad.

Grupo III. Infección llamada SIDA menor o síndrome de las linfadenopatías. Se aprecian adenopatías en diferentes localizaciones.

Grupo IV. Enfermedad manifiesta. Aparecen uno o varios procesos oportunistas infecciosos o de carácter tumoral.

Ejemplos: *Pneumocystis carini*, criptosporidiosis, candidiasis, toxoplasmosis, sarcoma de Kaposi.

Exámenes paraclínicos

Serología. Desde 1985 se cuenta con un sistema diagnóstico para detectar los anticuerpos contra el VIH, y la prueba de detección inicial más comúnmente utilizada es el enzoinmunoensayo ELISA, la cual es muy sensible y específica. No obstante esta técnica debe complementarse con otra más específica como el Western Blot.

También es posible determinar, por técnicas serológicas, el antígeno del VIH circulante y secuencias nucleotídicas del virus por medio de la reacción en cadena de la polimerasa.

Pruebas microbiológicas, histológicas o de otro tipo. Se utilizan para la confirmación de las enfermedades indicadoras y son de gran utilidad, así como el conteo de células T auxiliares, que se utiliza para evaluar la intensidad de la infección por el VIH.

Sangre. Linfopenia menor de 1 500/mm. Linfocitos T4 cooperadores disminuidos, T8 aumentados o normales. Relación T4/T8 menor de 1. Hay disminución de la función T *in vivo* (anergia cutánea). Hipergamma policlonal IgG-IgA. Determinación de anticuerpos contra HTLV/III/LAV (ELISA)

Bacteriología. Aislamiento del virus.

Radioinmunoensayo.

Sindromogénesis y etiología

El agente infeccioso es el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), un retrovirus del cual se han identificado dos tipos VIH-1 y VIH-2 y que se trasmite por contacto sexual, a través de sangre y hemoderivados, y por vía materno-fetal.

El mecanismo de acción más aceptado es un defecto de la inmunidad celular provocado por el virus HTLV/III/LAV, el cual infecta selectivamente al subgrupo de linfocitos T, auxiliares/inductores (T4).

El contacto sexual es el mecanismo principal de transmisión del virus. Exposición al virus por lesiones penetrantes.

El defecto selectivo de la célula T4 ocasiona defectos globales en diferentes componentes de la inmunidad. Incluye defectos de células NK (*natural killer*), T citotóxicas con especificidad hacia virus, células β , monocitos. Defectos en la liberación de interleuquinas.

El virus puede activar las células β , lo que explica el incremento policlonal de las inmunoglobulinas.

Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No 538 OPS/OMS. p. 13, 1992. Harrison: Principios de Medicina Interna. 11na. ed. Interamericana. McGraw-Hill. 1992.
- Quesada, E. y E. Galbán: "SIDA: infección-enfermedad por el virus de la inmunodeficiencia humana". Editorial Científico Técnica. Habana, 1987.

SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA AISLADA DE IgM

Sindromografía

Clínica

Se describe un porcentaje pequeño de individuos asintomáticos. Otro 60 % presentaba infecciones recurrentes graves a menudo con bacteriemia.

Se han identificado infecciones por neumococo y meningococo. Pueden aparecer trastornos gastrointestinales, atopia, esplenomegalia, procesos malignos asociados.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Cuantificación de IgM con deficiencia de la misma. Linfocitos B muy bajos o normales.

SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por un daño funcional importante de la inmunidad humoral y celular.

Sin tratamiento los lactantes rara vez sobreviven más de un año. Puede presentarse bajo la forma denominada agammaglobulinemia tipo suizo, como disgenesia reticular o como un modelo hereditario ligado al cromosoma X. Hay episodios de infecciones a repetición.

Exámenes paraclínicos

Determinación de linfocitos. Conteo global y de poblaciones T4, T8 y B.

Cuantificación de inmunoglobulinas.

Sindromogénesis y etiología

En la de tipo suizo existe una linfopenia intensa que abarca células T y β , se hereda con un patrón autosómico recesivo.

En la disgenesia reticular, rara vez otras líneas celulares hematopoyéticas no se desarrollan; el defecto reside en los precursores de células T y β .

La mitad de los pacientes muestran deficiencia de una enzima, la adenosina desaminasa (ADA) que interviene en el metabolismo de las purinas. Grados variables de linfopenia y la deficiencia suele ser mayor en células T que en β (forma autosómica recesiva).

En el modelo hereditario ligado al sexo a veces no hay linfopenia grave y en algunos casos se observan linfocitos β normales y con T circulantes escasos o ausentes. Se sugiere la posibilidad de que el epitelio tímico esté defectuoso o que no exista.

Algunos pacientes tienen deficiencia selectiva de células T auxiliaoras (T4).

SÍNDROME DE KAWASAKI

Sinonimia

S. de ganglios linfáticos mucocutáneos.

Sindromografía

Clínica

Es una síndrome agudo acompañado de fiebre y que toma múltiples sistemas en los niños. Afecta la piel y las mucosas. Hay adenopatías.

Es de carácter benigno y desaparece espontáneamente. Puede asociarse a un aneurisma de la arteria coronaria, en este caso de pronóstico más desfavorable por la vasculitis coronaria. Se identifican aneurismas a todo lo largo de las coronarias.

Se señala que muchos casos de poliarteritis nodosa reportados en niños, no son más que este síndrome acompañado de complicaciones.

Puede presentarse pericarditis, miocarditis, infarto cardiaco.

SÍNDROME DE KUSSMAUL-MAIER

Sinonimia

S. de poliarteritis nodosa. S. de periarteritis nodosa. S. de panarteritis nodosa. S. de angiitis por hipersensibilidad. S. de Zeek.

Sindromografía

Clínica

Alrededor del 50 % de los pacientes presentan: fiebre, pérdida de peso. Afecta ambos sexos.

Al comienzo existen síntomas vagos como: malestar, cefalalgia, dolores abdominales, mialgias.

En relación con la afectación vascular pueden presentarse: *Riñón.* Cuadros de insuficiencia renal y de hipertensión arterial.

Sistema musculoesquelético. Artritis, artralgia, mialgias.

Sistema nervioso. Neuropatías periféricas. Accidentes vasculoencefálicos, convulsiones.

Sistema gastrointestinal. Dolores abdominales, náuseas, vómitos, infarto y perforación intestinal, infarto hepático.

Piel. Erupciones, nódulos, púrpuras, *livedo reticularis.*

Se presentan infecciones respiratorias o reacción a drogas. Fiebre, malestar general. Pérdida de peso, mialgias, artralgias, dolores abdominales, dolores anginosos, polineuritis (con síntomas motores y sensitivos), hemiplejía, convulsiones, síndrome cerebral agudo, trastornos visuales.

Episodios de asma, bronquitis.

En los antecedentes se encuentra, en los meses anteriores: enfermedad respiratoria (56 %), reacción a medicamentos (38 %), infección del oído medio (31 %), hipertensión arterial (25 %).

Examen físico. Lesiones cutáneas, manifestaciones polimórficas: eritema difuso, púrpura, urticaria, ulceraciones.

Nódulos dolorosos, pulsátiles en piel y tejido subcutáneo.

Fenómeno de Raynaud. En los casos agudos hay gangrena.

Hipertensión arterial, taquicardia, edema, pericarditis.

Exudado y trastornos de la retina en el fondo de ojo.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Eritrosedimentación acelerada, recuento leucocitario elevado, hipergammaglobulinemia.

Angiografía. Aneurisma en las arterias, de fino y mediano calibre de riñones, hígado y vísceras.

Biopsia de órganos afectados. Piel y músculos.

Estudio inmunológico. En ocasiones se encuentran: antígeno de superficie de la hepatitis B, inmunocomplejos circulantes.

Inmunofluorescencia. Antígeno de hepatitis B, IgM y complemento en la pared de los vasos.

Orina. Albuminuria, hematíes y cilindros.

Biopsia de riñón. Muestra los nódulos y músculos con los cambios típicos de esta enfermedad.

Sindromogénesis y etiología

Es una vasculitis necrosante multisistémica de arterias finas y de calibre mediano con capa muscular. La capa muscular presenta una necrosis fibrinoide y disminución del calibre con trombosis. Infarto de tejidos.

En la forma clásica no hay afectación de arterias pulmonares.

Se señalan fenómenos inmunológicos en la patogenia de la enfermedad.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Kussmaul, A. and R. Maier: "Ueber eine bisher nicht beschriebene eigenthümliche Arterienerkrankung (Periarteritis nodosa), die mit Morbus Brightii und rapid fortschreitender allgemeiner, Muskellähmung einhergeht". *Deutsch. Arch. Klin. Med.*, 1:484-518, 1866.

Matani 1755 quoted by Gardner, D.L.: *Pathology of Connective Tissue Diseases*, London, Arnold, p. 191, 1965.

Moskowitz, R.W.; A.H. Baggenstoss and C.H. Slocumb: "Histopathologic classification of periarteritis nodosa: A study of 56 cases confirmed at necropsy". *Proc. Staff Meet. Mayo Clinic*, 38:345-357, 1963.

Winkelmann, R.K. and W.B. Ditto: "Cutaneous and visceral syndromes of necrotizing or allergic angiitis: a study of 38 cases". *Medicine*, 43:59-89, 1964.

Zeek, P.M.: "Periarthritis nodosa and other forms of necrotizing angitis". N. Engl. J. Med., 148: 764, 1953.

Zeek, P.M.; C.C. Smith and J.C. Weeter: "Studies on periarthritis nodosa; differentiation between vascular lesions of periarthritis nodosa and of hypersensitivity". Amer. J. Path., 24:889-917, 1948.

SÍNDROME DE MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTRÖM

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se caracteriza por la presencia de linfadenopatías y esplenomegalia. Hay hiperviscosidad de la sangre con alteraciones de la conciencia. Puede haber fenómeno de Raynaud.

Existen trastornos hemorrágicos, hepatomegalia, anemia, infecciones recurrentes, neuropatías periféricas.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Eritrosedimentación acelerada. Componente M en suero. Incremento de la IgM en el suero.

Medulograma. Aumento de células plasmáticas y linfocitos adultos.

Test de SIA. Positivo.

Sindromogénesis y etiología

Afecta la médula ósea con producción excesiva de paraproteína y cuadro de hiperviscosidad.

Se han reportado casos en generaciones de varias familias y anomalía cromosómica en linfocitos de una familia afectada, por lo que se sugiere una etiología genética.

Bibliografía

Mackenzie, M.R.: "Macroglobulinemia an analysis of 40 patients". Blood, 39: 874, 1972.

SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X

Sinonimia

Inmunodeficiencia V. Susceptibilidad al virus Epstein-Barr.

Sindromografía

Clínica

Es un síndrome recesivo ligado al cromosoma X que se acompaña de daño selectivo para la inmunidad frente al virus de Epstein-Barr (EBV).

Cuando la mononucleosis se presenta en varones infectados las consecuencias son fulminantes y mortales, o puede acompañarse de procesos malignos de células β , o producir hipoglobulinemia gamma, anemia aplásica o agranulocitosis.

Exámenes paraclínicos

Estudio inmunológico. En algunos pacientes se han podido encontrar anticuerpos contra EBV, pero no se detectan inmunoglobulinas contra infecciones. Se ha encontrado reducción de actividad de las células asesinas (NK).

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X con daño selectivo para la inmunidad al virus

Epstein-Barr y no se ha encontrado el defecto que anula la respuesta normal a este tipo de virus en individuos normales.

El mecanismo primario de infección por EBV parece ser en la generación de células citotóxicas y las células NK. También pueden funcionar para eliminar células β infectadas por el virus.

Se sugiere la existencia de un gen ligado al X que determina susceptibilidad para el síndrome de inmunodeficiencia adquirida.

Las mujeres heterocigóticas muestran títulos anormalmente elevados de anticuerpos para EBV.

Bibliografía

Purtilo, D.I., *et al.*: "Hematopathology and pathogenesis of the X-linked recessive lymphoproliferative syndrome". Am. J. Med., 62:225-233, 1977.

SÍNDROME DE PÚRPURA POR HIPERSENSIBILIDAD A LA HISTAMINA

Sindromografía

Clínica

Se presentan equimosis dolorosas de forma espontánea.

La inyección de histamina produce equimosis y manifestaciones sistémicas: disnea, *flushing*, náuseas, palpitaciones.

Exámenes paraclínicos

Sangre y orina. Niveles normales de serotonina, catecolaminas e histamina.

Sindromogénesis y etiología

Es provocado por una sensibilidad a la histamina.

Bibliografía

Schulman, N.R.; J.H. Feigon and T.C. Bithell: "The role of histamine in the pathogenesis of a disease characterized by ecchymosis and systemic symptoms". Clin. Res., 7:216, 1959.

SÍNDROME DE SJÖGREN

Sinonimia

S. seco. S. de Gougerot-Hower-Sjögren. S. de Gougerot-Mickuliz-Sjögren. S. de dacrosialopatía atrófica. S. de disecretosis mucoserosa. S. secreto-inhibidor. S. de queratoconjuntivitis *sicca*.

Sindromografía

Clínica

Se presenta más frecuentemente en la mediana edad, particularmente en las mujeres. El trastorno surge por sí mismo, y en este caso se conoce como síndrome primario o junto con otras enfermedades autoinmunitarias y en esta situación se le conoce como secundario. No se ha podido determinar con exactitud la incidencia de este síndrome pero se considera que en los EE.UU. ocupa el segundo lugar en frecuencia asociado a las enfermedades reumáticas. Incluso 30 % de personas con artritis reumatoidea, 10 % de lupus eritematoso sistémico y 1 % de pacientes con esclerodermia, muestran síndrome de Sjögren secundario.

Las manifestaciones más comunes son: queratoconjuntivitis seca y xerostomía.

Los pacientes manifiestan al comienzo un cuadro de sensación de tener arena en los ojos, sequedad de la boca. La sequedad de mucosas puede extenderse a vías respiratorias superiores, con tos persistente y ronquera. La sequedad de la córnea puede ocasionar ulceraciones.

En los casos de síndrome primario hay afectación de riñones (nefritis intersticial mínima). Rara vez causa insuficiencia renal crónica. Un número pequeño de pacientes con nefropatía muestra glomerulonefritis por inmunocomplejos.

Un 25 % de pacientes puede acompañarse de vasculitis que se manifiesta bajo la forma de púrpura cutánea o vasculitis por hipersensibilidad de miembros inferiores o de vasculitis grave y crioglobulinemia ocasionando fiebre, erupciones cutáneas, infartos intestinales.

Pueden presentarse manifestaciones neurológicas (polineuropatía sensitiva, mononeuritis), además miositis proximal difusa.

Se observa el cuadro de pseudolinfoma: con linfadenopatías, agrandamiento de parótida o nódulos pulmonares, tiroiditis autoinmune con signos de hipotiroidismo bioquímico.

No es infrecuente la poliartritis, destrucción dentaria prematura, sequedad de la piel y la vagina.

Se presentan otras anomalías: neoplasmas linfoproliferativos.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Complejos inmunes circulantes. Autoanticuerpos. Leucopenia, eritrosedimentación acelerada, trombocitosis.

Estudio inmunológico. Aumento de anticuerpos antiglobulina, anticuerpos antinucleares, altas concentraciones de gammaglobulina. Inmunocomplejos circulantes.

Sialografía. Saliectasia, destrucción y atrofia de los conductos salivales.

Radiología de tórax. Infiltrado reticulonodular. Engrosamiento nodular hilar. Bronquiectasias.

Linfografía. Engrosamiento nodular con patrón de retículo espumoso. Destrucción yuxtarticular. Nefrocalcinosis. Atrofia de la mucosa esofágica.

Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno inmunológico caracterizado por la destrucción progresiva de glándulas exocrinas acompañado de diversos fenómenos inmunitarios.

Hay una forma primaria y otra forma secundaria donde se asocian otras enfermedades autoinmunitarias.

Se encuentran dos tipos de defectos de inmunorregulación:

1. Una anomalía activa en el sistema de inmunidad celular con infiltrados inflamatorios constituidos por linfocitos T activados y linfocitos β .
2. Activación de linfocitos β con una hipergammaglobulinemia de tipo monoclonal.

Los dos mecanismos principales de destrucción histica en este síndrome son infiltración por linfocitos y depósito de complejos inmunitarios.

La predisposición inmunogenética al parecer interviene de forma importante en la incidencia del síndrome, y la frecuencia de los antígenos de histocompatibilidad HLA-B8, HLA-DRW3 y MT-2 es significativamente mayor en pacientes con el síndrome primario.

Bibliografía

- Deutsch, H.J.: "Sjögren's syndrome and pseudolymphoma". *Ann. Otol.*, 76:1075-1084, 1967.
- Fox, R.L., *et al.*: "Primary Sjögren's syndrome: clinical and immunopathological features". *Semin. Arthritis Rheum.*, 14:77, 1984.

Sjögren, H.: "Zur Kenntnis der Keratoconjunctivitis sicca (Keratitis filiformis bei Hypofunktion der Tränendrüsen)". *Acta Ophth. (Supp. II)*, 1-151, 1933.

Moutsopoulos, H.M. *et al.*: "Sjögren's syndrome: current issue". *Ann. Intern. Med.*, 92: 212., 1980.

Smith, I.H.: "The clinical spectrum of Sjögren's syndrome". (Medical Staff Conference), *Calif. Med.*, 117:63, 1972.

Whaley, K., *et al.*: "Sialographic abnormalities in Sjögren's syndrome, rheumatoid arthritis, and other arthritis and connective tissue diseases: A clinical and radiological investigation using hydrostatic sialography". *Clin. Radiol.*, 23:474, 1972.

SÍNDROME DE SUPERPOSICIÓN DE POLIANGIITIS

Sindromografía

Clínica

Hay superposición de síntomas de la poliarteritis nudosa clásica, de la angitis y de la granulomatosis alérgica.

También se presentan manifestaciones del grupo de vasculitis por hipersensibilidad de vasos finos.

Se ha reconocido este subgrupo como síndrome de poliangiitis por superposición, y es parte de un grupo mayor de vasculitis necrosantes sistémicas.

Este síndrome se ha individualizado para evitar confusiones en los intentos de incluir dicho síndrome de superposición en alguno de los síndromes más clásicos de vasculitis.

SÍNDROME DE TAKAYASU

Sinonimia

S. de Martorell II. S. de Raeder-Arbitz. S. de coartación inversa. Enfermedad sin pulsos. S. de obstrucción crónica de la arteria subclavia. S. de arteritis obliterante braquiocefálica. S. del arco aórtico en mujeres jóvenes (ver síndrome del arco aórtico). S. de panarteritis idiopática. S. de arteritis de grandes arterias. Arteritis de Takayasu.

Sindromografía

Clínica

Es una enfermedad sistémica con manifestaciones generalizadas y localizadas. Se presenta con mayor frecuencia en mujeres jóvenes 10:1. Hay malestar, fiebre, artralgias, pérdida de peso, sudores nocturnos (síntomas que preceden la lesión de los vasos).

Generalmente hay ambliopía unilateral transitoria o ceguera persistente, afasia, hemiparesia transitoria, cefalea, vértigo, síncope, convulsiones. Debilidad y dolor en los músculos masticatorios. Ocasionalmente debilidad, entumecimiento o dolor durante el esfuerzo en los miembros superiores.

Dolor sobre los vasos afectados, acompañado más tarde de episodios de isquemia de órganos. Hay ausencia de pulsos, en particular de la arteria subclavia. Soplos arteriales, hipertensión arterial. Puede presentarse insuficiencia cardíaca secundaria a la hipertensión aórtica o pulmonar. Además, hay crisis sincopales y síntomas oftalmológicos.

Examen físico. Atrofia y pigmentación de la piel de la cara, ulceraciones de la nariz y el velo del paladar. Amaurosis pasajera, al final atrofia de la retina. Cataratas.

Fondo de ojo: anastomosis alrededor de la papila, atrofia o pigmentación de la retina, atrofia del iris.

Debilidad del pulso en los brazos con descenso de la presión arterial, tendencia a la hipertensión en las piernas.

Soplos en el cuello y región superior del tórax. Gangrena periférica.

Irrigación insuficiente del cerebelo que origina vértigos, hiperexcitabilidad, trastornos de la memoria.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Eritrocitos y leucocitos normales o alterados, eritrosedimentación acelerada, hipergammaglobulinemia.

Radiología de tórax. Muesca en las costillas superiores, ocasionalmente calcificación del arco aórtico.

Aortografía. Obstrucción arterial sistémica parcial o total, circulación colateral extensa, calcificaciones arteriales.

Arteriografía por sustracción digital. Revela la estenosis u oclusión.

Sindromogénesis y etiología

Se caracteriza por ser una enfermedad inflamatoria y estenótica de arterias de mediano y gran calibre que afecta caya-do aórtico y sus ramas, menos frecuentemente la pulmonar.

Se asocia con los antígenos HLA-DR2 en Japón y HLA-OR4 en EE. UU.

Es común la oclusión parcial de la arteria renal.

Se considera como una arteritis idiopática, posiblemente autoinmune.

Asociación ocasional con: colitis ulcerativa idiopática, espondilitis anquilosante, artritis reumatoidea.

La etiología es desconocida.

Bibliografía

Domingo, R.T.; T.P. Maramba; L.F. Torres, *et al.*: "Acquired aorto-arteritis; a worldwide vascular entity". Arch. Surg., 95:780-790, 1967.

Kaufman, J.J.: "The middle aortic syndrome". J. Urol., 109:711, 1973.

Shelhamer, J.H.: "Takayasu's arteritis and its therapy". Ann. Intern. Med., 103: 121, 1985.

Takayasu, M.: "A case with peculiar changes of the central vessels". Acta Soc. Ophth., Japan, 12:445, 1908.

SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

Sinonimia

S. de Aldrich. S. de Dees-Aldrich. S. de eccema-trombocitopenia-infecciones repetidas.

Sindromografía

Clínica

Este síndrome se presenta en la infancia y la niñez. Solamente afecta a los varones.

Se caracteriza por eccema, que se manifiesta al año de edad. Infecciones recurrentes, especialmente otitis media.

Diarreas sanguinolentas, petequias y hematomas.

Los niños suelen tener hemorragias en la lactancia y la mayoría mueren a causa de ellas, infecciones o procesos malignos linforreticulares.

Exámenes paraclínicos

Sangre. Hay anemia, trombocitopenia, linfopenia. Bajos niveles de IgM. IgG normal. IgA e IgE aumentadas.

Estudio inmunológico. Número normal de células β . Función de linfocitos T normal.

Medulograma. Megacariocitos normales. Producción reducida de plaquetas.

Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X. Existe un hipercatabolismo de las tres clases de inmunoglobulinas (IgM, IgA e IgG), así como incapacidad para elaborar anticuerpos contra antígenos polisacáridos.

Se ha demostrado que no hay glucoproteínas de superficie en linfocitos y plaquetas.

La etiología es genética.

Bibliografía

Aldrich, R.A.; A.G. Steinberg and D.C. Campbell: "Pedigree demonstrating a sex-linked recessive condition characterized by draining ears, eczematoid dermatitis and bloody diarrhea". Pediatrics, 13:133-139, 1954.

Ammann, A.: Enfermedades por inmunodeficiencia. Inmunología Básica y Clínica. 5ta. Edición. 1985.

Wiskott, A.: "Familiarer Angeborener Morbus Werlhoffi". Mschr. Kinderheilk., 68:212-216, 1937.

SÍNDROMES INMUNOLÓGICOS AFINES

Síndromes con calcinosis intersticial

Calcinosis circunscrita.

Calcinosis universal.

La calcinosis intersticial puede estar asociada en estos síndromes:

Artritis reumatoidea.

Burnett.

Dermatomiositis.

Esclerodermia.

Hiperparatiroidismo.

Hipoparatiroidismo.

Infestación parasitaria.

Insuficiencia renal.

Intoxicación por vitamina D.

Lupus eritematoso.

Pseudohipoparatiroidismo.

Raynaud.

Síndromes con deficiencia inmunológica

PRIMARIA

Agammaglobulinemia tipo suizo.

Bolsa faríngea.

Agammaglobulinemia tipo Bruton.

Deficiencia selectiva IgA-esteatorrea.

Di George.

Disgammaglobulina Tipo I.

Disgammaglobulina Tipo II.

Disgenesia reticular.

Deficiencia inmunitaria con hipergammaglobulinemia.

Estatura corta-IgA elevada-asma.

Glanzmann-Riniker.

Gitlin.

Hipergammaglobulinemia-infecciones recurrentes.

Hipoglobulinemia transitoria en la infancia.

Louis-Barr.

Nezelof.

Wiskott-Aldrich.

SECUNDARIA

Cadenas pesadas.
Hodgkin.
Kahler-Bozzolo.
Mieloma.
Otros linfomas incluyendo leucemia linfática.
Postratamiento con citostáticos, inmunosupresores.
Waldenstrom.

Síndromes con tumor tímico

Aplasia de eritrocitos-malabsorción.
Erb-Goldflam.
Timoma-anemia hemolítica.
Timoma-artritis reumatoide.
Timoma-insuficiencia hematopoyética.
Timoma-lupus eritematoso sistémico.
Timoma-miocarditis.
Timoma-mieloma de células plasmáticas.
Timoma-síndrome de Cushing (véase producción ectópica de hormonas por neoplasias).
Timoma-síndrome de Sjögren.

Síndromes con vasculitis necrotizante

Bazin.
Churg-Strauss-Zak.
Degos.
Dermatosis aguda febril neutrofílica.
Eritema *elevatum diutinum*.
Eritema nodoso.
Granuloma letal de la línea media.
Granulomatosis de Wegener.
Horton.
Kussmaul-Maier.
Lindberg.
Löfgren.
Schönlein-Henoch.
Ulceraciones cutáneo-intestinal-orofaríngeas.
Urbach.
Vasculitis alérgica.
Vilanova-Aguade.
Whitfeld.
Zeek.