



Universidad del sureste
Medicina Humana
Campus Comitán



“CUADRO COMPARATIVO DE SINDROMES AUTOINFLAMATORIOS”

Mi Universidad

José carlos cruz camacho
Dra. Ariana Morales Méndez
inmunologia
4to semestre grupo “A”

Comitán de dominguez chiapas, a 26/04/2024

CONCEPTO

SINDROME DE BLAU:
Es un trastorno inflamatorio genético autosómico dominante que afecta a la piel, los ojos y las articulaciones.

INTERFERONOPATIAS (Síndrome de Aicardi-Goutières):
grupo de enfermedades autoinflamatorias heterogéneas asociadas con la activación constitutiva de la señalización de interferón de tipo I.

FIEBRE MEDITERRANEA FAMILIAR:
es un trastorno inflamatorio genético que produce fiebre recurrente e inflamación dolorosa en el abdomen, el pecho y las articulaciones.

INFLAMOSOMOPATIAS síndrome de Savi:
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.

FISIOPATOLOGIA

presenta mutaciones en el dominio NACHT del NOD-2 (también conocido como CARD15). Al igual que los NLRP, el NOD-2 es otro receptor intracitoplasmático implicado en la respuesta inmune innata frente a bacterias, cuyo estímulo ocasiona la formación de lesiones de tipo granulomatoso por activación del NF- κ B. Los NLRP y los NOD pueden interactuar y retroalimentarse entre ellos, dando lugar a cuadros clínicos mixtos. Muchos pacientes sin historia familiar presentan mutaciones de novo en NOD2, con formas clínicas incompletas. La expresión fenotípica es muy variable incluso entre los casos familiares y entre pacientes con las mismas mutaciones.

caracterizada por la afectación cerebral y cutánea. En la mayoría de los pacientes es transmitida con herencia autosómica recesiva, aunque se han descrito casos de transmisión autosómica dominante. Se han identificado las mutaciones responsables de la enfermedad en 7 genes: TREX1, que codifica una exonucleasa 3'-5', RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, IFIH1 y ADAR1. Las mutaciones asociadas causan una deficiente destrucción de material genético viral, necesaria para regular a la baja la producción de interferón en las células infectadas. Esta disregulación del IFN-alfa genera situaciones proinflamatorias que desencadenan cuadros vasculíticos secundarios, como la encefalopatía o las lesiones de acrociatosis.

El virus de la fiebre amarilla se adquiere a través de la picadura de un mosquito infectado; se multiplica en ganglios linfáticos locales con aumento concomitante de TNF-alfa a los 2 días. Durante los 4 días siguientes, la viremia propaga el virus que se replica en la médula ósea, bazo, hígado y ganglios linfáticos.

Se trata de una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING (estimulador de genes de interferón), caracterizada por una inflamación sistémica de inicio neonatal o infantil y una vasculopatía de vasos pequeños que produce lesiones cutáneas, pulmonares y articulares graves.

CLINICA

La afectación cutánea es una de las manifestaciones fundamentales del síndrome de Blau. Desde la primera infancia los pacientes presentan pápulas o papulonódulos asintomáticos, eritematosos o marroncillos, localizados o generalizados que pueden tornarse más o menos lipoideos y afectar los palmas y las plantas. Se han descrito otras manifestaciones cutáneas en las alteraciones del NOD2 como cuadros icthiosiformes, paniculitis muy similares al eritema nudos y vasculitis leucocitoclástica.

De forma característica los pacientes presentan lesiones de tipo sabañón, fundamentalmente en los dedos de las manos, aunque también pueden afectarse los pies y los pabellones auriculares, más frecuentes en invierno y con necrosis acral asociada. Los pacientes desarrollan una encefalopatía subaguda grave progresiva hasta su estabilización, caracterizada por la asociación de calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia, microcefalia evolutiva y disfunción piramidal-estrías piramidales que se acompaña de epilepsia y cuadros febriles asépticos.

En una fase inicial causa fiebre, dolor muscular y de cabeza, escalofríos, pérdida del apetito y náuseas o vómitos.

fiebre baja intermitente, tos recurrente y fallo de medro, en asociación con enfermedad pulmonar intersticial progresiva, poliartrosis y lesiones descamativas violáceas en los dedos de las manos y de los pies, nariz, mejillas y orejas

DIAGNOSTICO

Demostración de granulomas: para realizar el diagnóstico del síndrome de Blau, es esencial la presencia de granulomas típicos en el tejido afectado. Los granulomas pueden observarse en una biopsia de la lesión cutánea o de una articulación inflamada. Análisis genético: en el último par de años, ha sido posible realizar un análisis genético de los pacientes para determinar la presencia de mutaciones responsables del desarrollo del síndrome de Blau. combinación de síntomas (articulación, piel, ojos) ola tríada típica habitual .

La calcificación (afectando a los ganglios basales y a la sustancia blanca), la leucodistrofia quística (de predominancia frontotemporal) y la atrofia cortical-subcortical constituyen los principales hallazgos para el diagnóstico, asociados normalmente a atrofia del cuerpo calloso, tronco cerebral y cerebelo. Los niveles elevados de IFN-alfa y la linfocitosis en el líquido cefalorraquídeo

muestra de sangre para la detección del virus en sangre (mediante PCR), o la detección de anticuerpos contra el virus (Ig G y/o Ig M).

El diagnóstico de sospecha debe realizarse en aquellos pacientes con episodios recurrentes de inflamación sistémica sin causa aparente, con fiebre en la mayoría de los casos, aunque no en todos, en el hemograma podemos encontrar anemia, leucocitosis, trombocitosis y/o neutrofilia. Otras determinaciones que nos pueden ayudar en el diagnóstico son la valoración de la función renal, los niveles de IgD y amiloide A

TRATAMIENTO

No puede curarse pero puede tratarse con fármacos que controlan la inflamación en las articulaciones, los ojos y los órganos afectados. tratamiento óptimo para el síndrome de Blau/SIP. Los problemas articulares suelen tratarse con antiinflamatorios no esteroides y metotrexato. El metotrexato es conocido por su capacidad de controlar la artritis en muchos niños con artritis idiopática juvenil,

El tratamiento es sintomático (manejo de los problemas de alimentación, del retraso psicomotor y de la posible epilepsia).

No existe un tratamiento específico, pero se pueden proporcionar líquidos de forma intravenosa, incluyendo sangre y diálisis para tratar la insuficiencia renal.

inmunosupresores(tocilizumab)

CONCEPTO

CROHN:
Es una afectación inflamatoria de tipo crónico y autoinmune del tubo digestivo que evoluciona de modo recurrente con brotes. De causa desconocida

GOTA:
es una enfermedad producida por el depósito de cristales microscópicos de ácido úrico en las articulaciones, provocando su inflamación dolorosa.

FISIOPATOLOGIA

comienza con inflamación y abscesos de las criptas, que progresan a pequeñas úlceras aftoides focales. se observa agrandamiento de los ganglios linfáticos mesentéricos. La inflamación extensa puede causar hipertrofia de la muscular de la mucosa, fibrosis y formación de estenosis, que pueden provocar obstrucción intestinal. Los abscesos son comunes, y las fistulas suelen penetrar hasta estructuras contiguas, como asas intestinales, vejiga o músculo psoas.

es la causa más frecuente de hiperuricemia. Puede ser hereditaria (p. ej., debido a variaciones en la eficiencia del transportador de ácido úrico), y se observa también en pacientes que reciben diuréticos y en aquellos con enfermedades que disminuyen el filtrado glomerular. El aumento de la producción de urato también puede manifestarse como una anomalía hereditaria primaria o con obesidad, pues la producción de urato se correlaciona con la superficie corporal. el aumento de la ingesta de alimentos ricos en purina

CLINICA

- Diarrea.
- Fiebre.
- Fatiga.
- Dolor y cólicos abdominales.
- Presencia de sangre en las heces.
- Aftas.
- Disminución del apetito y pérdida de peso.
- Dolor o secreción cerca o alrededor del ano debido a la inflamación de un conducto en la piel (fistula)

Se caracteriza por ataques repentinos y graves de dolor, hinchazón, enrojecimiento y sensibilidad en una o más articulaciones, a menudo en el dedo gordo del pie

DIAGNOSTICO

La ecografía transabdominal, La enteroscopia de doble balón, Pruebas de laboratorio más detalladas incluyen: proteína C reactiva (PCR), Para establecer el diagnóstico de EC se requiere de ileocolonoscopia y biopsias del ileon terminal

Los análisis de sangre pueden cuantificar el ácido úrico, aunque los niveles altos no siempre significan que tiene gota. Es posible que el diagnóstico requiera la extracción con una aguja para tomar una muestra de líquido de la articulación inflamada para examinarla con un microscopio a fin de detectar cristales de urato.

TRATAMIENTO

budesonida oral (9 mg/día o 3 mg/día 3 veces al día), Pacientes con enfermedad moderada a severa son tratados con prednisona 40- 60 mg/día hasta la resolución de los síntomas y recuperación del peso (generalmente de 7 a 28 días).

Los medicamentos corticosteroides, como la prednisona, pueden controlar la inflamación y el dolor provocados por la gota. modificar sus hábitos, como la dieta, el ejercicio y reducir la ingesta de alcohol, para minimizar la frecuencia de los ataques.