



Jorge Morales Rodríguez

Dra. Ariana Morales Méndez

Cuadro Comparativo

Inmunología

Cuarto

“A”

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril del 2024

ENFERMEDADES	SÌNDROME DE BLAU	NLPR3 (CRIPIRINOPATIAS)	FIEBRE MEDITERRÀNEA FAMILIAR (FMT)	SÌNDROME DE HIPER-IgD (MKD/HIDS)	SÌNDROME ASOCIADO AL RECEPTOR DE TNF (TRAPS)	ENFERMEDAD DE CROHN
CONCEPTO	El Síndrome de Blau es una enfermedad de carácter hereditario autosómico dominante que puede ocurrir de forma esporádica a través de la mutación "de NOVO". Tiene una aparición temprana en la primera infancia y su triada clásica incluye: Artritis, Dermatitis y Uveítis	Son enfermedades poco frecuentes relacionadas por un defecto en la proteína Criopirina. Se incluyen 3 enfermedades: -Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío (FCAS) -Síndrome de Muckle-Wells (MWS) -Desorden inflamatorio multisistémico de inicio neonatal (NOMID)	La fiebre mediterránea familiar es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por episodios recurrentes de fiebre y peritonitis, a veces con pleuritis, lesiones cutáneas, artritis y, rara vez, pericarditis. Puede aparecer una amiloidosis renal, que a veces provoca insuficiencia renal.	Es un trastorno autosómico recesivo raro, en el que se observan episodios recurrentes de escalofríos y fiebre que se inician durante el primer año de vida	Trastorno Autosómico recesivo extraño.	Es una respuesta inflamatoria de tipo granulomatoso que puede afectar cualquier área del tubo digestivo. El íleon terminal o el ciego son las porciones del intestino donde la inflamación se produce con mayor frecuencia .
FISIOPATOLOGÌA	El gen responsable se llama NOD2 (sinónimo con CARD15), que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune Si este gen es portador de una mutación, como ocurre en el síndrome de Blau, la proteína no funciona correctamente y los pacientes presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo.	Se debe Principalmente por la Mutación del gen que codifica la Proteína "Criopirina". La cual media la inflamación y el procesamiento de la IL-1 Beta.	Mutaciones del Gen MEVF. Deficiencia de la Codificación de la Proteína "Pirina" que se expresa en los Neutrófilos Circulantes las cuales nos protegen contra Bacterias.	Mutación del gen que codifica la mevalonato cinasa, una enzima importante en la síntesis de colesterol La reducción de la síntesis de proteínas isopreniladas antiinflamatorias.	Mutación en el Gen que codifica el TNF 1.--> Inflamación	La enfermedad de Crohn comienza con inflamación y abscesos de las criptas, que progresan a pequeñas úlceras aftoides focales. Estas lesiones mucosas pueden evolucionar a úlceras longitudinales y transversales profundas, con edema de la mucosa interpuesta, lo que crea un aspecto de empedrado típico del intestino.
CLÍNICA	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatitis • Artritis • Uveítis • Exantema típico, con lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceado 	FCAS: -Exantema urticariforme -Febrícula -Disconfort abdominal -Conjuntivitis - Artromialgias MWS: -Exantema urticariforme -Fiebre recurrente -Dolor abdominal -Artromialgias - Artritis	Fiebre de 40°C. <ul style="list-style-type: none"> ▪ Peritonitis ▪ Dolor abdominal. ▪ Disminución de los Ruidos Hidroaéros ▪ Defensa y Dolor a la Palpación y descompresión. ▪ Inmovilización del Tórax y Dolor en ambos Hombros 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dolor Abdominal. ▪ Náuseas. ▪ Vómitos. ▪ Diarrea. ▪ Cefalea. ▪ Artralgias. ▪ Adenopatías Cervicales. ▪ Esplenomegalia. ▪ Artritis. ▪ Lesiones Cutáneas. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastorno suele comenzar antes de los 20 años. ▪ Fiebre de 40°C. ▪ Mialgias Migratorias. ▪ Tumefacción de los Miembros Intímos.. OTROS SÍNTOMAS: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cefalea. ▪ Dolor abdominal. ▪ Diarrea o Estreñimiento. ▪ Náuseas 	<ul style="list-style-type: none"> • Diarrea • Dolor Abdominal • Pérdida de peso • Alteraciones Hidroelectrolíticas • Frebrícula

		<p>NOMID:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Exantema urticariforme -Artritis recurrente o artropatías -Meningitis crónica aséptica -Papiledema -Convulsiones -Sordera neurosensorial -Fiebre recurrente -Rasgos dismórficos. 				
DIAGNOSTICO	<ul style="list-style-type: none"> -Biopsia de la piel. -Análisis de sangre -Prueba genética 	<p>1-Aumento de los Marcadores Inflamatorios. 2-Erupción Semejante a la Urticaria. 3-Hipoacusia Neurosensorial. 4-Episodios Desencadenados por el frío o el estrés. 5-Síntomas M.E: Artralgias, Mialgias y Artritis. 6-Meningitis aséptica Crónica. 7-Anomalías del Hueso como: Hipertrofia Epifisaria y Prominencia Del hueso Frontal</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Evaluación Clínica con los Criterios del Te HaShomer. ▪ Pruebas Genéticas . ▪ Hallazgos con predominio de Neútrofilos, Eritrosedimentación acelerada y elevación de Proteína c reactiva y Fibrinógeno 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anamnesis, Examen Clínico y una concentración sérica de IgD > 100 u/L. ▪ Leucocitosis. ▪ Elevación de los reactantes de Fase aguda durante la Fiebre. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anamnesis. ▪ Examen Clínico y EF. ▪ Evaluación Genética. ▪ Leucocitosis. ▪ Elevación de los reactantes de Fase aguda durante la Fiebre 	<ul style="list-style-type: none"> • Exploración física • Revisión de los antecedentes del paciente • Sigmoidoscopia • Coprocultivos • Análisis de muestras fecales • Radiografías • Tomografías
TRATAMIENTO	<ul style="list-style-type: none"> • Antinflamatorios como los Glucocorticoides Suprarrenales. • Antitabolits • Anti-TNF • Infliximad 	<p>-Bloqueo de la IL-1 - Siendo los fármacos disponibles con indicación médica aprobada</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anakinra. 100mg/vía S.C/día. ▪ Rilonacept. 2.2mg/Kg/ vía S.C/Semana. ▪ Canakinumab. 150mg/vía S.C/c 4 o 8 sem 	<p>Anakinra. 100mg/vía S.C/día.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Rilonacept. 2.2mg/Kg/ vía S.C/Semana. ▪ Canakinumab. 150mg/vía S.C/c 4 o 8 sem. ▪ Colchicina. 	<p>Para Prevenir la Crisis.</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anakinra. 100mg/vía S.C/día. ▪ Canakinumab. 150mg/vía S.C/c 4 o 8 sem. <p>Para los Síntomas:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ AINES. ▪ Corticoesteroides 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anakinra. 100mg/vía S.C/día. ▪ Canakinumab. 150mg/vía S.C/c 4 o 8 sem. ▪ Corticoesteroides 	<p>-No existe cura. -Se utilizan medicamentos para reducir la inflamación:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Corticoesteroides • Sulfasalazina • Metronidazol • az