



Odalís Guadalupe García López.

Dra. Adriana Morales Méndez

Tema: Cuadro Comparativo

Materia: Inmunología

Cuarto semestre

Grupo: A

Comitán de Domínguez Chiapas a 25 de abril del 2024.

Enfermedades Autoinflamatorias

	CONCEPTO	FISIOPATOLOGIA	CLÍNICA	DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO
Síndrome de Blau	Trastorno inflamatorio genético autosómico dominante, que se presenta con la triada de erupción cutánea, artritis e inflamación del iris del ojo.	El gen NOD2 que codifica la proteína con función de respuesta del sistema innato, tiene una mutación por lo que genera una expresión excesiva y mal controlada de la respuesta inflamatorio y formación de granulomas.	Dermatitis granulomatosa en brazos, piernas o el torso, piel escamosa, bultos rojos, amarillos o tostados en la capa externa.	Clínica: Debe considerarse el síndrome de Blau cuando se presenta una combinación de la triada típica	Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos y corticoesteroides sistémicos.
			Inflamación del revestimiento de las articulaciones, desarrollo de artritis en las manos, pies y tobillos.		
			Uveítis que afecta sus retinas, nervios ópticos, visión borrosa y fotosensibilidad.	Biopsia en tejidos sinovial, conjuntival, o cutánea, y test genéticos para mutaciones en el gen NOD2.	
Fiebre mediterránea familiar	Es una enfermedad hereditaria con carácter autosómico recesivo. Sus clínicas más sobresalientes son los episodios agudos de fiebre y serositis.	El gen MEFV Tiene una mutación en el brazo corto del cromosoma 16. Su expresión sobre todo en el neutrófilo maduro y en el monocito actuando como estimuladores el interferón gamma y TNF.	La fiebre de los 38-40 °C, se prolonga más de una semana y suele disminuir bruscamente. Artritis como monoartritis u oligoartritis asimétrica de comienzo brusco, que cede lentamente. Dolor torácico su comienzo es brusco y desaparece de forma paulatina.	La historia clínica Antecedentes heredofamiliares. Exploración física. Pruebas de la PCR Y VSG.	Colchicina su dosificación varía según la edad y la gravedad de los síntomas. ya que actúa inhibiendo la quimiotaxis de los neutrófilos.
			Las manifestaciones cutáneas en forma de eritema erisipeloide localizado en las extremidades inferiores o como lesiones nodulares.		
Síndrome de SAVI	SAVI es un trastorno autoinflamatorio genético poco común, interferonopatía tipo I debido a la activación constitutiva de STING (STimulador de genes de interferón).	Mutación en el Gen TMEM173 que es el que codifica al STING (Estimulador de genes de interferón).	Neumonía recurrente, pioderma, fatiga pérdida de peso, atralgias, vasculitis y alteraciones gastrointestinales.	Valoración clínica al paciente. Pruebas de PCR, VSG. Recuentos de glóbulos blancos. Pruebas genéticas.	Antagonista del receptor de IL-1. Corticoesteroides como la Prednisona e inmunosupresores como el Metotrexato y Ciclofosfamida.
Enfermedad de Crohn	Enfermedad inflamatoria crónica autoinmune, ubicado en el tubo digestivo. Provocando la inflamación del tracto digestivo.	Géneticamente: NOD2/ CARD15 esta relacionado con el desarrollo de esta enfermedad. Deficiencia de la barrera intestinal y del sistema inmune.	Presencia de úlceras bucales, náuseas, vómitos, diarrea, dolor abdominal, pérdida de peso, dolor anal y hemoptisis.	Clínica: Basándose en los síntomas que el paciente refiere. Exploración física. Estudios de endoscopia. Pruebas de PCR y VSG	Modificación de los hábitos alimenticios y estilo de vida. Fármacos: Aminosalicilatos, Inmunomoduladores. Cirugía.
Síndrome de PAPA	Es una enfermedad genética autosómica dominante que puede conducir a una destrucción articular grave. El líquido sinovial es purulento con acumulación de neutrófilos.	Mutaciones en un solo gen, PSTPI1, también llamado CD2BP1. Estas mutaciones pueden causar una disfunción en la proteína PSTPI1, que normalmente desempeña un papel en la regulación de la inflamación y la respuesta inmunitaria.	Pioderma gangrenoso, malestar general, piogranuloma estéril, lesiones, acneiformes, foliculitis, eritema nodoso, artritis y pérdida de peso.	Análisis genético para asegurar la presencia de mutaciones en el gen PSTPI1. Análisis para demostrar la presencia de inflamación: PCR, VSG y Hemograma completo. Análisis de líquido articular.	Corticoesteroides vía oral o intraarticular. Inmunodepresores vía tópica. Fármacos biológicos que inhiben la IL-1 y el TNF.
Síndrome DIRA	El DIRA es una enfermedad inflamatoria, clasificada como una mutación genética recesiva autosomal del IL1RN que se hereda de ambos padres	Mutación en el gen IL1RN. El IL1RN produce una proteína, el antagonista del receptor de la IL-1 (IL-1RA) para la resolución natural de la inflamación.	Inflamación cutánea se caracteriza por enrojecimiento, descamación y formación de pústulas. Inflamaciones óseas dolorosas, a menudo con enrojecimiento y calor en la piel de la zona que recubre al hueso.	VSG Y PCR. Hemograma completo. Fibrinógeno. Ambos padres portadores.	Anakinra inyectable, y actúa corrigiendo la escasez del IL-1RA natural y puede mantenerse la enfermedad bajo control.

BIBLIOGRAFIA.

- ❖ Aguirre Errasti, C., & Buades Reines, J. (2002). Fiebre mediterránea familiar. *Medicina Integral*, 40(1), 14–20. Retrieved from <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>.
- ❖ Síndrome PAPA. (n.d.). Retrieved April 26, 2024, from Printo.it website: <https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DO/info/23/S%C3%ADndrome-PAPA>.
- ❖ Deficiencia del antagonista del receptor de la il-1 (DIRA). (n.d.). Retrieved April 26, 2024
- ❖ Enfermedad de Crohn. (n.d.). Retrieved April 26, 2024, from Clínic Barcelona website: <https://www.clinicbarcelona.org/asistencia/enfermedades/enfermedad-inflamatoria-intestinal/enfermedad-de-crohn>.
- ❖ Fernández, M. a. I. (n.d.). Síndrome de blau. Retrieved April 26, 2024, from Aeped.es website: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/35_sarcoi-dosis.pdf.