



Universidad del sureste
Medicina humana
Inmunología



Síndromes auto inflamatorios

Mi Universidad

Ailyn Yamili Antonio Gómez.
Dra. Ariana Morales Méndez

Enfermedad	fisiopatología	Clínica	diagnostico	tratamiento
<p>Fiebre mediterránea: trastorno inflamatorio genético que produce fiebre recurrente e inflamación dolorosa en el abdomen, el pecho y las articulaciones</p>	<p>Hay mutaciones en el gen MEFV, que codifica para la proteína pirinamplica una activación anormal del sistema inmunitario, con aumento de la producción de citocinas proinflamatorias y la formación de inflamomas, lo que conduce a episodios recurrentes de fiebre y inflamación en diferentes partes del cuerpo.</p>	<p>Presentan una tríada sintomática:</p> <ul style="list-style-type: none"> • sinovitis • hipertrófica • de múltiples • articulaciones, rash • maculopapular • hiperpigmentado • descamativo, a veces de • aspecto ictiosiforme • y a nivel ocular uveítis • granulomatosa severa. 	<p>Con la clínica del paciente, el patrón evolutivo de signos y síntomas, las características étnicas, respuesta a la colchicina</p>	<p>La colchicina que, a dosis de 0,6-1,8 mg/día, es capaz de prevenir las crisis agudas y la aparición de amiloidosis, estabilizando la filtración glomerular en pacientes con proteinuria moderada.</p>
<p>Enfermedad de Crohn: trastorno crónico inflamatorio del tracto gastrointestinal que puede afectar cualquier parte del sistema digestivo, desde la boca hasta el ano.</p>	<p>Inflamación y abscesos de la criptas pequeñas ulceras aftoides focales evolucionan a ulceras longitudinales y transversales profundas</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor abdominal (zona del vientre) con cólicos. • Fiebre. • Fatiga. • Falta de apetito y pérdida de peso. • Sensación de que necesita defecar, aun cuando sus intestinos ya estén vacíos (tenesmo). • Puede implicar esfuerzo, dolor y cólicos <p>Diarrea acuosa, la cual puede tener sangre.</p>	<p>Enema opaco o tránsito esofagogastroduodenal Colonoscopia o sigmoidoscopia (que a menudo se hace con una biopsia) Tomografía computarizada (TC) del abdomen Endoscopia por cápsula Resonancia magnética (RM) del abdomen Enteroscopia Enterografía por RM</p>	<p>Infliximab primer medicamento. Acetaminofén con receta medica (Tylenol) para aliviar dolor. Si no hay mejoría se realiza cirugía</p>

Enfermedad	fisiopatología	Clínica	diagnostico	tratamiento
<p>SX de Blau: trastorno inflamatorio genético autosómico dominante que afecta a la piel, los ojos y las articulaciones.</p>	<p>Gen responsable se llama NOD2 codifica para una proteína con función en respuesta inmune Si este gen porta una mutación la proteína no es funcional y los pacientes presentan inflamación crónica</p>	<p>La triada clínica:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Dermatitis 2. Artritis 3. Uvelitis 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Clínica 2. Granulomas en biopsia a lesión cutánea 3. Análisis genético 	<p>Inmunosupresores como metotrexate o ciclosporina y la terapia biológica como los medicamentos anti -factor de necrosis tumoral alfa como inflixima b, etanercept o adalimumab; o anti -interleucina 1 como anakinra.</p>
<p>Gota: La gota es una forma común y compleja de artritis que puede afectar a cualquier persona.</p>	<p>Esta se produce por la formación de cristales de una sal del ácido úrico (urato de sodio) en las articulaciones y partes blandas de su alrededor</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor articular intenso • Inflamación • Sensibilidad al tacto • Limitación de movimientos 	<ul style="list-style-type: none"> • Con historia clínica • Examen físico • Pruebas de laboratorio • Aspiración articular • imágenes 	<p>Antiinflamatorios no esteroideos (AINES) Los corticosteroides (como la prednisona) también pueden ser muy eficaces. Con los ataques de gota En múltiples articulaciones se puede usar un medicamento inyectable llamado anakinra (Kineret)</p>

Enfermedad	fisiopatología	Clínica	diagnostico	tratamiento
<p>SX de Cinca Enfermedad auto inflamatoria hereditaria extremadamente rara, también conocida como enfermedad de NOMID (acrónimo en inglés de "Síndrome Neurológico, Cutáneo y Articular Crónico de Inicio Infantil"). Es parte del espectro de enfermedades auto inflamatorias de inicio temprano.</p>	<p>Mutaciones (normalmente de novo) en el gen NLRP3 (cromosoma 1q44). El gen NLRP3 desempeña un papel clave en la inmunidad innata, ya que codifica un componente del inflamasoma NLRP3, con mutaciones de ganancia de función que conducen a la sobreproducción de interleucina 1beta (IL-1beta)</p>	<p>Erupción cutánea, urticaria y artritis/artralgia que provoca artropatía grave y afectación del sistema nervioso central (incluida meningitis aséptica crónica, atrofia cerebral y pérdida auditiva neurosensorial).</p>	<p>Por cuadro clínico</p>	<p>Los corticosteroides Anakinra (un antagonista del receptor de interleucina-1) y canakinumab (un anticuerpo monoclonal contra la IL1beta), así como contra la hipertensión intracraneal y la pérdida de audición.</p>
<p>Sx de Majeed: trastorno genético extremadamente raro que se caracteriza por la combinación de osteomielitis crónica recidivante (infección ósea) y disqueratosis (trastorno de la queratinización de la piel)</p>	<p>Este es por mutaciones en el gen LPIN2 (18p11.31), que codifica para la fosfatidato fosfatasa LPIN2 (Lipin-2), relevante para el metabolismo lipídico.</p>	<p>Manifestaciones de fiebre, dolor en las articulaciones, retraso de la edad ósea, falta de crecimiento, talla adulta baja y desarrollo de contracturas en flexión</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluacion clínica • Pruebas de laboratorio (PCR y VSG) • Imágenes • Pruebas geneticas 	<p>El manejo de dolor con antiinflamatorios como no esteroides AINES Corticoides Antibioticos Cuidado de la piel Fisioterapia Asesoramiento genético</p>