



Carolina Hernández Hernández

Dra. Ariana Morales Méndez

Síndromes Auto inflamatorios

Inmunología

PASIÓN POR EDUCAR

4 “A”

Comitán de Domínguez Chiapas a 24 abril de 2024.

Enfermedad	Concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnostico	Tratamiento
Síndrome de Blau	Es un trastorno inflamatorio genético autosómico dominante que afecta a la piel, ojos y las articulaciones. Es causada por una mutación del gen NOD2 (CARD15).	El BS está causado por mutaciones heredadas o <i>de novo</i> en el gen NOD2 (16q12), responsable de alteraciones en la respuesta inmune innata, la inflamación y la muerte celular. A partir de estudios de transfección, se ha propuesto que las mutaciones NOD2 causan la activación del factor nuclear kappa B que es a su vez un regulador de la transcripción de citoquinas proinflamatorias.	Erupciones cutáneas: Aparecen en un mes de edad en cara y se extiende hacia al tronco. Artritis: Manifestaciones en articulaciones Uveítis: Una iridociclitis granulomatosa indolitoclisis Otros son: Fiebre, hipertensión sistémica pulmonar maligna, vasculitis granulomatosa.	Se basa en inflamación granulomatosa con coeficiente de células epiteliales y células multinucleadas en biopsias sinoviales, conjuntivales o cutáneas. Se realizan pruebas genéticas para detectar mutaciones en el Gen NOD2.	Fármacos: • Antiinflamatorios habituales: Como glucocorticoides • Suprarrenales: Como el metotrexato • Agentes biológicos: Anti-TNF e inflamab
Síndrome de Majeed	Es un trastorno cutáneo hereditario caracterizado por osteomielitis multifocal crónica recurrente, anemia diseritropoyética congénita y una dermatosis neutrofílica. Se clasifica como un trastorno óseo auto inflamatorio. La enfermedad se da en personas con dos copias defectuosas (herencia autosómica recesiva) del gen LPIN2.	El síndrome esta causado por mutaciones en el gen LPIN2 (18p) que codifica para la fosfatidica fosfatasa LPIN2 relevante para el metabolismo lipídico. Estudios recientes han demostrado lipin-2 es un regulador negativo de la activación de infla soma NLRP3.	° La edad de inicio se dentro de los dos primeros años de vida, presentar como dolor óseo más tarde en la infancia. ° La osteomielitis crónica multifocal recurrente. ° Puede asociarse con fiebre, dolor en las articulaciones, retraso de la edad ósea, falta de crecimiento, talla adulta baja.	° Las pruebas moleculares que confirman la mutación genética causante. ° La osteomielitis puede ser diagnosticada mediante radiografías esqueléticas, requiere imágenes de resonancia magnética. Biopsias de hueso, médula ósea y piel.	Los corticosteroides Pueden ser empleados para controlar la OCMR y la dermatosis inflamatoria, pero tienen multitud de efectos secundarios que limitan su uso para largo plazo. El metotrexato con o sin pamidronato se ha utilizado en algunos casos con una mejoría de leve a moderada. La inhibición de la IL-1 beta Parece más prometedora
Fiebre Mediterránea	La enfermedad es provocada por un cambio genético (mutación) que se hereda de padres a hijos. Este cambio afecta la función de una proteína del sistema inmunitario llamado Pirina, lo que causa problemas en la regulación en el cuerpo.	La fiebre mediterránea no se asocia con anticuerpos específicos o complejos mayores de histocompatibilidad (CHMs) en cambio el resultado de activación aberrante del sistema inmunológico innato, como macrófagos y neutrófilos.	Pueden incluir manifestaciones como: <ul style="list-style-type: none">• Fiebre.• Dolor abdominal.• Dolor de pecho, que puede causar dificultad para respirar.• Dolor e hinchazón de las articulaciones, rodillas, los tobillos.	Examen físico: El proveedor de atención medica evaluara los signos y síntomas y realizara un examen físico. Historial médico familiar: Se revisarán los antecedentes familiares, ya que esta alteración genética se hereda de padres a hijos Análisis de laboratorio: Durante un ataque de los análisis de sangre, orina.	Colquicina. La colquicina (Colcrys), en forma de pastilla, disminuye la inflamación en el cuerpo y ayuda a prevenir los ataques y el desarrollo de amiloidosis. El canakinumab (Ilaris) iloncept (Arcalyst) y anakinra (Kineret).
Síndrome de CINCA	Es una enfermedad auto inflamatoria que provoca una falsa reacción inflamatoria en el organismo. El síndrome se manifiesta en la infancia	° Comienza en la infancia. ° Enfermedad inflamatoria sistémica que comienza en el neonato. ° Detectan marcadores de inflamación en la sangre que forman un patrón específico. ° Puede utilizar este patrón para diferenciar el síndrome de CINCA	° Afectación neurológica, cutánea y articular. ° Alteraciones pre y perinatales, rasgos morfológicos singulares y brotes febriles que se acompañan de alteraciones analíticas de un estado inflamatorio persistente	° La biopsia cutánea muestra una dermatosis neutrófilo con infiltración masiva perivascular de neutrófilos sin signos de vasculitis. ° La resonancia magnética cerebral muestra signos evidentes de meningitis con una posible afectación inflamatoria del oído interno.	Esta depende de la frecuencia y gravedad de brotes: ° Puede incluir -Corticosteroides (prednisona) para ataques febriles. -Cimetidina
Enfermedad de Crohn	Es un tipo de enfermedad intestinal inflamatoria. Provoca la hinchazón de los tejidos (inflamación) del tracto digestivo, que a su vez puede producir dolor abdominal, diarrea grave, cansancio, pérdida de peso y malnutrición.	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.	Cuando esta activa, entre los síntomas, se incluyen: 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 (fístula).	Examen físico: Imagen para determinar el estado y gravedad. Hemograma completo (CSC) El recuento bajo de glóbulos rojos indica anemia, aumento de glóbulos blancos indica infección inflamatoria. Prueba de contraste de bario: Identifica aspectos anómalos	Incluyen aspectos entre fármacos: <ul style="list-style-type: none">• Inmunosupresores• Biofarmacos• Antibióticos• Agentes antidiarreicos• Colectomía
Síndrome de hiper IgD	Es un trastorno autosómico recesivo raro, en el que se observan episodios recurrentes de escalofríos y fiebre que se	Puede heredarse de dos maneras: Como trastorno autosómico (no ligado al sexo) dominante: es decir, sólo se necesita un gen para	Escalofríos, fiebre, estos síntomas pueden incluir dolor abdominal, vómitos o diarrea, cefalea y artralgias. También	Este se basa en la anamnesis, el examen físico y una concentración sérica	Antibióticos: Se administran de forma continua antibióticos, por lo general trimetoprim-sulfametoxazol, para prevenir infecciones

	<p>inician durante el primer año de vida. Por lo general, los episodios duran de 4 a 6 días y pueden ser desencadenados por estrés fisiológico, como vacunación o traumatismo menor.</p>	<p>heredar el trastorno, que puede proceder de cualquiera de los dos progenitores. Como trastorno autosómico recesivo: es decir, que para presentarlo se necesitan dos genes de la enfermedad, uno de cada progenitor. La forma en que se hereda el síndrome hiper-IgE depende de cuál sea el afectado. Ambas formas causan síntomas similares.</p>	<p>pueden presentarse adenopatías cervicales, esplenomegalia, artritis, lesiones cutáneas y úlceras aftosos bucos genitales</p>	<p>del IgD >100 unidades/L</p>	<p>estafilocócicas. La erupción se trata con cremas hidratantes, antihistamínicos, y, si la infección es probable, antibióticos. Las infecciones respiratorias se tratan con antibióticos. En ocasiones son eficaces ciertos fármacos que modifican el sistema inmunitario, como el interferón gamma.</p>
--	--	---	---	-----------------------------------	---

Referencias:

1. Inmunología - Abbas [molecular] 8ª_compressed