



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA
CAMPUS COMITÁN



“ACTIVIDAD”

ALUMNO: LEONARDO DOMINGUEZ TURRÉN

DOCENTE: DRA. ARIANA MORALES

MATERIA: INMUNOLOGIA

COMITÁN de DOMÍNGUEZ, CHIAPAS a 26 de ABRIL de 2024.

Fiebre del mediterraneo

Concepto

- El gen Mefv muta y causa esta enfermedad genética

Fisiopatologia

- Mutación de un gen llamado MEFV que genera una proteína anómala y provoca una mala regulación de la información

Cuadro clinico

- Piresis
- artralgias
- erupcion cutanea

Dx y tx

- Análisis del gen MEFV
- Colchicina via oral

Gota

- Es un tipo de artritis que provoca dolor y malestar e inchazon

- Dislipidemias y concentraciones elevadas de acido único que forman cristales y causan dolor

- Dolor articular
- dolor oseo
- inchazon
- enrojecimiento

- Prueba de acido único y ecografía.
- tx según síntomas .

SX de Balau

- Enfermedad genética autonómica dominante

- Mutación en el gen NOD2

- Uveitis
- erupcion cutanea
- artritis

- Demostración de granulomas
- glucocorticoides y antiinflamatorios

SX de Aicardi Goutierres

- Afectación severa y muy poco frecuente

- Ausencia parcial o total del cuerpo calloso

- Agenesia
- encefalopatia
- coriorretininitis

- TMC, RM, EEG
- Sin tratamiento

lupus eritematoso sistémico

sx de majeed

Concepto

- enf autoinmune en donde el propio sistema inmune ataca al tejido sano y afecta piel, riñones, articulaciones cerebro entre otros

- trastorno cutáneo hereditario acompañado de osteomielitis multifocal crónica recurrente y se da en personas con dos copias defectuosas del gen LPIN2.

Fisiopatología

- se caracteriza por la formación de autoanticuerpos con la participación de la inmunidad adaptativa e innata en intervención con fx genéticos y m.a.

- MUTACIONES EN EL GEN LPIN2 18p que codifica para fosfatidica fosfatasa y que es relevante para e metabolismo lípidico

Cuadro clínico

- dolor torácico
- astenai
- adinamia
- malestar general
- perdida de peso
- alopecia
- afatas orales.

- edad temprana
- dolor oseo
- osteomielitis crónica multificalk recurrente
- altralgia
- piresis
- acondroplacia

Dx y tx

- pruebas de sangre y orina
- prueba ANA
- micofenolato
- valcosporin
- ciclofosfamida

- Prueba moleculares para el gen mutado
- rx de huesos
- biopsia
- TAC
- metotrexato con pamihironato..