

Ricardo Alonso Guillén Narváez

Dra. Ariana Morales Méndez

Cuadro comparativo

Inmunología

Cuarto semestre

PASIÓN POR EDUCAR

“A”

Enfermedad	Concepto	Fisiopatología	Clínica	Dignóstico	Tratamiento
Síndrome de Blau	Enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante. Los pacientes sufren una triada clínica de erupción cutánea, artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo). Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente.	Causado por mutaciones heredadas o de novo en el gen NOD2, localizado en 16q12, también conocido como caspase activation recruitment domain 15 (CARD15).	<ul style="list-style-type: none"> - Tríada clínica de dermatitis, artritis y uveítis. <p>Los síntomas iniciales de la piel comprenden:</p> <p>Exantema típico, con lesiones pequeñas redondeadas de color rosa pálido/bronceado, hasta un eritema intenso.</p> <p>Durante el transcurso de los años, la erupción aumenta y</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Prueba genética - Biopsia bronquial - Análisis de sangre - Biopsia de tejidos afectados 	<p>En la actualidad, no existen evidencias por lo que respecta al tratamiento óptimo para el síndrome de Blau</p> <ul style="list-style-type: none"> - Manifestaciones clínicas leves suelen tratarse con antiinflamatorios no esteroideos. - Manifestaciones clínicas severas son manejadas con corticoesteroides sistémicos.

disminuye.

Órgano/sistema	
Sistema retículo-endotelial	Linfadenopatías Esplenomegalia Hepatomegalia. Infiltración hepática granulomatosa
Piel	Eritema nodoso Vasculitis leucocitoclástica
Riñón	Nefritis granulomatosa glomerular e intersticial Insuficiencia renal Nefrocalcinosis
Sistema vascular	Hipertensión arterial Hipertensión pulmonar Vasculitis de grandes vasos
Pulmón	Enfermedad pulmonar intersticial Embolismo pulmonar
Corazón	Pericarditis Cardiomiopatía hipertrófica Insuficiencia cardíaca congestiva
Sistema nervioso	Neuropatía transitoria (parálisis facial) Mielitis transversa aguda*
Glándulas	Parotiditis granulomatosa, sialoadenitis
Intestino	Inflamación intestinal granulomatosa

Síndrome de Aicardi-Goutières

Enfermedad genética autosómica recesiva que

Mutación en gen RNASEH2B, lo que conduce a una alteración

- Varios meses de desarrollo neurológico normal

-Clínica: Encefaloatía progresiva

No existen tratamientos definitivos o curativos para el síndrome de Aicardi-Goutières. Por lo

	<p>curso clínicamente como una encefalopatía subaguda caracterizada por irritabilidad extrema, episodios febriles estériles, pérdida de ítems madurativos adquiridos y enlentecimiento en el crecimiento del perímetro craneal</p>	<p>del complejo RNasa, produciendo una acumulación de ribonucleotidos indicuendi daño en el ADN</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Pérdida de ítems de desarrollo alcanzados - Encefalopatía subaguda - Contracciones musculares anormales (disonía) - Microcefalia - Eritema pernio - Episodios febriles no infecciosos - Glaucoma - Cardiomiopatía - Linfocitosis del LCR - Aumento del interferón-alfa del LCR. 	<p>-Tomografía computarizada: Calcificaciones de ganglios de base o tálamo</p> <p>-Laboratorio: Aumento de células LCR IIFN-α elevado LCR Serología de TORCH negativa</p>	<p>cual el tratamiento es sintomático (manejo de los problemas de alimentación, del retraso psicomotor y de la posible epilepsia).</p>
<p>Síndrome de SAVI</p>	<p>Se trata de una vasculitis de pequeños vasos de inicio temprano,</p>	<p>Mutaciones de novo en el gen TMEM173 que codifica la proteína</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Fiebre recurrente - Respuesta de fase aguda - Vasculitis cutánea y afectación pulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> - Anamnesis detallada - Laboratorio 	<p>Inhibidores de la JAK-quinasa (Tofacitinib, ruxolitinib, baricitinib)</p>

	<p>causada por mutaciones con ganancia de función en el gen TMEM173. La distribución de la dermatosis en las mejillas, la nariz, orejas, dedos de manos y de los pies permite diferenciarla de otras vasculopatías</p>	<p>STING.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Lesiones varían desde úlceras hasta casos de gangrena - placas eritematovioláceas, nódulos y livedo reticularis - Debido a que la proteína STING se expresa también en neumocitos tipo 2, la mayoría de los pacientes desarrollan enfermedad pulmonar intersticial progresiva 	<p>Aumento de reactantes de fase aguda (VSG, PCR)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estudios genéticos 	
<p>Fiebre mediterránea familiar</p>	<p>Es la enfermedad auto inflamatoria hereditaria (EAH) más común en el mundo, con un patrón de herencia autosómica recesiva. Se</p>	<p>Mutación del gen MEFV se localizado en el brazo corto del cromosoma 16 (16p13.3).</p>	<p>La forma habitual de presentación se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre, poliserositis y artritis</p> <p>-Fiebre: Aparición brusca, que alcanza los 40 °C y suele estar presente durante todo el episodio inflamatorio (2-3 días).</p>	<p>-Examen físico.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Revisión de antecedentes heredofamiliares -Análisis de laboratorio Prueba genética 	<p>El fármaco de preferencia utilizado es la colchicina, el cual disminuye la inflamación en el cuerpo y ayuda a prevenir los ataques y el desarrollo de amiloidosis.</p>

	<p>presenta de forma habitual por episodios recurrentes de fiebre e inflamación de las serosas.</p>		<p>-Manifestaciones digestivas Dolor abdominal leve, estreñimiento -Manifestaciones musculoesqueleticas Artralgias a nivel de tobillos Mialgias -Pleuritis -Manifestaciones cutáneas Placas erisipeloides localizadas en la zona pretibial y dorso del pie</p>		
<p>Síndrome DIRA</p>	<p>Deficiencia del antagonista del receptor de la IL-1 (DIRA) es una enfermedad autosómica recesiva, de inicio neonatal.</p>	<p>Mutación del gen IL1RN</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Inflamación cutánea - Enrojecimiento - Descamación - Formación de pústulas - Inflamación ósea - Inflamaciones óseas dolorosas - Enrojecimiento - Calor en la piel de la zona que recubre al hueso 	<p>El síndrome DIRA únicamente se puede demostrar mediante análisis genéticos.</p>	<p>No se puede controlar adecuadamente con antiinflamatorios. Las dosis altas de corticoesteroides pueden controlar parcialmente los síntomas de la enfermedad, pero a menudo, a expensas de efectos secundarios no deseados. La</p>

			<p>Puede afectar varios huesos, incluyendo las extremidades y costillas</p> <p>La inflamación compromete el periostio</p>		<p>administración de anakinra es el tratamiento que ha demostrado ser efectivo.</p>
<p>Artritis reumatoide</p>	<p>Enfermedad inflamatoria crónica de carácter autoinmune y etiología desconocida que tiene como órgano diana principal las articulaciones diartrodiales</p>	<p>Es resultado de la interacción de un antígeno desencadenante y una base genética predisponente. La naturaleza del factor desencadenante es desconocida</p>	<p>Artralgias, tumefacción y calor alrededor y en las articulaciones afectadas, rigidez de predominio matinal, cansancio, pérdida de peso y febrícula.</p> <p>Manifestaciones oculares en forma de síndrome de queratoconjuntivitis seca, que forma parte del síndrome de Sjörger. Los síntomas son de escozor ocular, acumulación de moco (en especial por la mañana) y sequedad secundaria a la supresión de la producción de lágrimas</p>	<p>Se basa en una combinación de criterios clínicos, análisis de sangre y estudios de imágenes.</p>	<p>La terapia farmacológica se basa en:</p> <p>Antiinflamatorios no esteroides (AINE), Corticoides Fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad (DMARD).</p>