



Liliana Pérez López

Dra. Ariana Morales Méndez

Cuadro comparativo

Inmunología

Cuarto semestre

“A”

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril del 2024.

Síndromes autoinflamatorios

	Concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnóstico	Tratamiento
Sx de Blau	Enfermedad inflamatoria sistémica, caracterizado por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel, es una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante.	Está causado por mutaciones heredadas o de novo en el gen NOD2 responsable de alteraciones en la respuesta inmune innata, la inflamación y muerte celular.	Erupción cutánea Manifestaciones en las articulaciones Artritis sistémica en muñecas, tobillos y codos Nódulos en iris Sinequias focales Cataratas Vitritis Coroistitis multifocales Edema de nervio óptico	Biopsia sinovial Biopsia conjuntival Biopsia cutánea Test genéticos para mutaciones en el gen NOD2	Corticoesteroides de dosis moderadas a bajas Metotrexato en dosis de 10-15 mg suprime la actividad de la enfermedad Introducción de anticuerpos monoclonales anti-TNF
Fiebre mediterránea familiar	Episodios repetitivos de fiebre e inflamación que con frecuencia afectan el revestimiento del abdomen, tórax o las articulaciones, caracterizado por fiebre recurrente, dolor articular y serositis.	Neutrófilo como el efector de la respuesta inflamatoria en las serosas Deficit del inhibidor de las fracciones de la activación del complemento (C5a) Mutación autosómica recesiva en el gen MEFV en el brazo corto del cromosoma 16 Inactivación de la proteína Pirina que forma parte del sistema inmunitario innato	Fiebre de 40 °C acompañada de peritonitis Dolor abdominal Pleuritis aguda Artritis Exantema Hinchazón Dolor escrotal	Examen físico Revisión de lo antecedentes médicos familiares Análisis de laboratorio Pruebas genéticas	Colchicina disminuye la inflamación en el cuerpo y ayuda a prevenir ataques y desarrollo de amiloidosis
Enfermedad de Crohn	Es una enfermedad inflamatoria intestinal crónica caracterizada por lesiones por saltos e inflamación transmural o segmentaria que afecta el tracto gastrointestinal apareciendo en edades jóvenes de la vida.	Comienza con inflamación y abscesos de las criptas progresando a pequeñas úlceras aftoides focales pudiendo evolucionar a úlceras longitudinales y transversales profundas con edema de la mucosa causando linfedema y engrosamiento de la pared intestinal y el mesenterio.	Diarrea Dolor abdominal Pérdida de peso Alteraciones hidroelectrolíticas Malestar general y febrícula Deficiencia nutricional Como complicaciones son la formación de fistulas, abscesos abdominales y obstrucción intestinal	Exploración física Revisión de antecedentes del paciente Sigmoidoscopia Radiografía Tomografía	Reducir inflamación Promover cicatrización Alimentación parenteral Como fármacos los corticoesteroides
Sx asociado al receptor de TNF	Es un trastorno autosómico dominante que causa fiebre recurrente y mialgias migratorias con eritema suprayacente doloroso a la palpación que se origina a partir de mutaciones en el gen que codifica el receptor de TNF1.	Es causado por una mutación en el gen TNFRSF1A que codifica el receptor 1 del factor de necrosis tumoral. Alteración en la liberación del receptor de TNF mutadas y alteraciones en el tráfico del receptor mutado llevando a la acumulación de especies reactivas del oxígeno y defecto en la muerte celular por autofagia y apoptosis.	Episodios de fiebre recurrente Escalofríos Dolor muscular grave en tórax o brazos Dolor abdominal Ojos rojos e hinchados Erupción con duración de una semana Diarrea Vómitos y náuseas	Evaluación clínica Estudios genéticos	Corticoesteroides Anakin y Canakinumab
Enfermedad de gota	Es una enfermedad producida por el depósito de cristales microscópicos de ácido úrico en las articulaciones provocando inflamación dolorosa.	Es un trastorno causado por hiperuricemia que conduce a la precipitación de cristales de urato monosódico en y alrededor de las articulaciones provocado por una disminución de la excreción renal o gastrointestinal, incremento de la producción o aumento de la ingesta de purinas.	Dolor articular intenso afectando el dedo gordo del pie o en otra articulación Incapacidad funcional Cólicos nefríticos Fiebre	Análisis del líquido sinovial Ácido úrico en la sangre Radiografía de la articulación Biopsia sinovial Ácido úrico en la orina	Administración de antiinflamatorios no esteroideos Colchicina o ambos Cambios en dieta y estilos de vida
Sx de hiper-IgD	Enfermedad autoinflamatoria autosómica recesiva perteneciente al grupo de fiebre periódica monogénica caracterizado por episodios febriles recurrentes asociados al dolor abdominal, linfadenopatías, aftas orales, etc.	Es un síndrome hereditario causado por mutaciones del gen de la mevalonato cinasa (MVK) (12q24) lo que conduce a una actividad enzimática reducida con un control deficiente de la producción de mediadores inflamatorios, que a su vez provoca episodios inflamatorios (fiebre).	Ataques repetidos de fiebre alta Exantemas (erupciones cutáneas) Aumento del tamaño de los ganglios linfáticos del cuello Vómitos Dolor abdominal	Evaluación clínica Pruebas genéticas Anamnesis	Anakin o Canakinumab Para los síntomas medicamentos antiinflamatorios no esteroideos y corticoesteroides

Bibliografía:

Inmunología celular y molecular. Abul K. Abbas. Andrew H. Lichtman. Ghu Pillai. Octava edición. El servier. 2015.