



**Oscar Eduardo Guillén Sánchez**

**Dra. Ariana Morales Méndez**

**Cuadro comparativo**

**Inmunología**

**4°**

**“B”**

Comitán de Domínguez Chiapas a 24 de abril del 2024

PATOLOGÍA	DEFINICIÓN	CLÍNICA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACIÓN INMUNOLÓGICA
<b>Síndrome de Blau</b>	es una 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)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo.</li> <li>• triada clínica de dermatitis, artritis y uveítis.</li> <li>• exantema típico, con lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceado, hasta un eritema intenso</li> <li>• La artritis</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• El diagnóstico de sarcoidosis se basa en la combinación de clínica compatible, evidencia histológica de granulomas no caseificantes y exclusión de otras enfermedades con cuadro histológico o clínico similar</li> <li>• Prueba genética que muestra la presencia de mutación en el gen NOD2</li> </ul>	El tratamiento incluye los medicamentos antiinflamatorios habituales como los glucocorticoides suprarrenales, antituberculosos y también agentes biológicos como anti-TNF y infliximab, todos con varios éxitos.	El gen responsable se llama NOD2 que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune

<p style="text-align: center;"><b>Síndrome de Singleton-Merten</b></p>	<p>Es un trastorno genético autosómico dominante con expresión variable con un inicio de los síntomas durante la infancia. Las principales características son anomalías dentales con infección de las encías; calcificaciones en la arteria aorta y en ciertas válvulas del corazón.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Caries y pérdida temprana de los dientes del bebé, dientes permanentes deformados que aparecen tarde o se pierden muy temprano</li> <li>• Obstrucción y estrechamiento de la aorta</li> <li>• Calcificación de la válvula mitral</li> <li>• Transmisión anormal de los impulsos eléctricos del músculo cardíaco</li> <li>• Contracciones anormales del corazón</li> <li>• Agrandamiento anormal del corazón</li> <li>• Osteoporosis</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pruebas de rayos X</li> <li>• Cateterismo cardíaco que muestra obstrucción o estrechamiento (estenosis) de las válvulas cardíacas, particularmente las válvulas aórtica y mitral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• No hay tratamiento</li> </ul> <p>fase aguda de una interferonopatía incluyen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Metilprednisona intravenosa</li> <li>• Prednisona oral</li> <li>• Inmunoglobulina intravenosa</li> </ul> <p>drogas anti-reumáticas</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• tratamiento según las manifestaciones clínicas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• causado por mutaciones en el gen <i>IFIH1</i> y en el gen <i>DDX58</i></li> <li>• La herencia es autosómica dominante, pero también puede ocurrir de forma esporádica</li> </ul>
--	---	---	--	---	---

<p><b>El síndrome de Aicardi-Goutières</b></p>	<p>es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva, que se caracteriza por presentar encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz, microcefalia evolutiva, disfunción piramidal-extrapiramidal, calcificaciones intracraneales especialmente a nivel de ganglios basales,</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• defectos cerebrales.</li> <li>• coloboma (ojos de gato)</li> <li>• Discapacidad intelectual</li> <li>• Ojos más pequeños de lo normal (macroftalmia)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ausencia parcial o completa del cuerpo calloso</li> <li>• Sexo femenino</li> <li>• TAC</li> <li>• EGG</li> <li>• Examen oftalmológico</li> <li>• Resonancia magnética</li> </ul>	<p>El tratamiento se realiza para prevenir síntomas.</p>	<p>Causada por mutaciones en siete genes relacionados con el sistema inmunitario. ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1 e IFIH1</p>
--	--	--	---	--	---

<p><b>Fiebre mediterránea</b></p>	<p>es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la aparición de crisis repetidas y autolimitadas de fiebre y serositis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fiebre</li> <li>• Dolor torácico</li> <li>• Artritis</li> <li>• Afección cutánea</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• historia clínica del paciente</li> <li>• cuadros febriles</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• colchicina</li> <li>• tratamiento de síntomas</li> </ul>	<p>déficit de un inhibidor de una de las fracciones de la activación del complemento, el C5a.</p>
<p><b>POLIMIOSITIS</b></p>	<p>Es una enfermedad inflamatoria poco frecuente que causa debilidad muscular y, de ese modo, afecta ambos lados del cuerpo. Esta afección puede dificultar la capacidad de subir escaleras, levantarte del asiento, levantar objetos o alcanzar lugares por encima de la cabeza.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deterioro progresivo de los músculos</li> <li>• Debilidad muscular</li> <li>• Dolor</li> <li>• Rigidez</li> <li>• Dificultad respiratoria</li> <li>• Odinofagia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Exámenes de sangre para medir los niveles de ciertas enzimas musculares, como la creatina quinasa y la aldolasa</li> <li>• Exámenes de sangre para detectar autoanticuerpos</li> <li>• Electromiografía</li> <li>• Biopsia muscular</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Corticoesteroides</li> <li>• Agentes ahorradores de corticoesteroides</li> <li>• Inmunosupresores</li> <li>• Terapia física y rehabilitación</li> </ul>	<p>Si bien no se conoce la causa exacta de la polimiositis, la enfermedad comparte muchas características con trastornos autoinmunitarios, en los que el sistema inmunitario ataca por error los tejidos del propio cuerpo.</p>

<b>Dermatomiositis</b>	enfermedad que involucra inflamación muscular y erupción en la piel.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dolor</li> <li>• Rigidez</li> <li>• Dificultad al deglutir</li> <li>• Párpados superiores color púrpura</li> <li>• Erupciones cutáneas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Biopsia de piel</li> <li>• Biopsia de músculo</li> <li>• Radiografía</li> <li>• Tomografía</li> <li>• Resonancia magnética</li> <li>• Electromiografía</li> <li>•</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gammaglobulinemia</li> <li>• Fármacos biológicos</li> <li>• Medicamentos inhibidores del sistema inmunitario</li> <li>•</li> </ul>	Afección de los anticuerpos anti-Mi-2
------------------------	--	--	---	---	---------------------------------------

## Bibliografía

C. Aguirre Errastia, J. B. (JUNIO 2002). Fiebre mediterránea. *ELSEVIER*, 14-20.

Diseases, G. a. (s.f.). Polimiositis. *National Center for Advancing Translational Sciences*.

Marsol, I. B. (septiembre-octubre 2009). Dermatomiositis. *Reumatologia clinica* , 216-22.

Raras, L. F. (s.f.). Síndrome de Singleton-Merten. *Genetic and rare diseases information center* .

society, p. r. (2016). síndrome de blau . *pedriatic rheumatology european society*, 1-3.