

**Diego caballero Bonifaz**

**Ariana Morales Méndez**

**Cuadro Comparativo**

**Inmunología**

**4 B**

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril de 2024.

SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS	SÍNDROME DE BLAU	INTERFERONOPATÍAS	FIEBRE MEDITERRÁNEA	INFLAMMASOMAPATIA	SÍNDROME DE CAPS	SÍNDROME DE SAVI
CONCEPTO	El síndrome de Blau 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). Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente	Las interferonopatías son un grupo de enfermedades autoinflamatorias caracterizadas por una sobreproducción crónica de interferones, un tipo de proteína señalizadora clave en la respuesta inmunitaria del cuerpo. Estas enfermedades se deben a mutaciones genéticas que afectan la vía de señalización de los interferones, lo que conduce a una activación inapropiada del sistema inmunitario y la generación de síntomas inflamatorios crónicos	La fiebre mediterránea familiar (FMF) es un trastorno poco común que se transmite de padres a hijos (hereditario). Consiste en episodios repetitivos de fiebre e inflamación que con frecuencia afectan el revestimiento del abdomen, el tórax o las articulaciones	La inflammasomapatía es un término general que se refiere a un grupo de enfermedades inflamatorias autoinflamatorias causadas por disfunciones en el inflammasoma, una estructura intracelular que desencadena la respuesta inflamatoria en el cuerpo. El inflammasoma es esencial para la regulación de la inflamación y la respuesta inmune	Los CAPS son causados por una mutación genética que puede heredarse de uno solo de los padres. La mutación genética causa un defecto en la proteína criopirina, que ayuda a controlar la inflamación	Enfermedad autoinflamatoria rara y de inicio temprano causada por mutaciones en el gen TMEM173, que codifica la proteína STING
FISIOPATOLOGÍA	El SB es una enfermedad autoinflamatoria de herencia autosómica dominante causada por mutaciones de ganancia de función	Algunas de las interferonopatías incluyen el Síndrome de AicardiGoutières, el síndrome de STING, asociado con SAVI, y el síndrome de CANDLE. Estas enfermedades	La FMF casi siempre es causada por una mutación en el gen denominado MEFV. Este gen crea una proteína involucrada en el	En estas enfermedades, la activación del inflammasoma se produce de manera inapropiada o excesiva, lo que conduce a la producción descontrolada de citoquinas proinflamatorias y al	El Caps se debe generalmente a mutaciones en el gen NLRP3, que codifica una	Las mutaciones en el gen TMEM173 causan una activación crónica de la vía STING,

	en el gen CARD15/NOD2	pueden presentar una amplia gama de síntomas, que pueden incluir fiebre recurrente, erupciones cutáneas, artritis, problemas neurológicos y otros síntomas inflamatorios	control de la inflamación. La enfermedad aparece solo en personas que recibieron dos copias del gen alterado, una de cada padre. Esto se llama herencia autosómica recesiva o una afección autosómica recesiva	desarrollo de síntomas inflamatorios crónicos. Ejemplos de inflammasomopatías incluyen el síndrome de CAPS, el síndrome de SAVI y otras enfermedades autoinflamatorias	proteína llamada criopirina	desencadenando una producción excesiva de interferón tipo I y otras citoquinas proinflamatorias
CLÍNICA	No hay una clínica específica para el SB, pero los pacientes pueden ser tratados por reumatólogos, dermatólogos, y oftalmólogos, según los síntomas que presenten	Los pacientes pueden experimentar una serie de síntomas inflamatorios que afectan múltiples sistemas del cuerpo, por ejemplo; fiebre recurrente, erupciones cutáneas, fatiga, dolor articular y muscular, manifestaciones neurológicas como convulsiones o trastornos del desarrollo en niños, problemas hematológicos como anemia o trombocitopenia, afectación	Los ataques pueden ser desencadenados por factores como el estrés, la menstruación o ciertos alimentos. Sin un tratamiento adecuado, la FMF puede llevar a complicaciones graves como la amiloidosis, una acumulación anormal de proteínas en los	Se pueden realizar análisis de sangre y otros estudios de laboratorio para evaluar los niveles de marcadores inflamatorios en el cuerpo, como la PCR y la VSG. También pueden realizarse pruebas específicas para detectar citoquinas proinflamatorias, como IL-1B	Los medicamentos que se dirigen a la interleucina-1 son muy efectivos en el tratamiento de los CAPS. Estos son inyecciones que incluyen anakinra (Kineret), rilonacept (Arcalyst) y	Pueden presentar síntomas como fiebre recurrente, fatiga, problemas respiratorios, su gravedad puede variar desde formas leves hasta formas más severas

		de órganos como el hígado, los riñones y los pulmones	tejidos que pueden dañar órganos como los riñones		canakinumab (Ilaris)	
DIAGNÓSTICO	<p>En general, se sigue el siguiente enfoque para el diagnóstico del síndrome de Blau:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sospecha clínica</li> <li>2. Demostración de granulomas</li> <li>3. Análisis genético</li> </ol>	<p>El diagnóstico de las interferonopatías generalmente implica una combinación de historia clínica detallada, evaluación de los síntomas del paciente, pruebas genéticas y pruebas de laboratorio para evaluar la sobreproducción de interferón tipo I y la inflamación sistémica. Algunos de los métodos utilizados en el diagnóstico incluyen:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pruebas genéticas</li> <li>2. Análisis de sangre</li> <li>3. Evaluación de órganos afectados</li> </ol>	<p>Los exámenes de laboratorio y las radiografías u otros exámenes por imágenes son utilizados para descartar otras posibles enfermedades para ayudar a determinar el diagnóstico. Los niveles en ciertos exámenes de sangre pueden arrojar resultados superiores a lo normal si se realizan durante un ataque</p>	<p>Generalmente implica una combinación de historia clínica detallada, evaluación de los síntomas del paciente, pruebas genéticas y pruebas de laboratorio</p>	<p>El diagnóstico y tratamiento tempranos pueden prevenir los daños irreversibles en los huesos, el cerebro, los ojos o la audición. La fisioterapia y las férulas pueden ayudar a los niños con deformidades articulares. Ocasionalmente se necesita cirugía. Los niños con pérdida auditiva pueden</p>	<p>Se realiza mediante pruebas genéticas para identificar mutaciones en el gen TMEM173 y pruebas clínicas para evaluar los síntomas característicos de la enfermedad</p>

					necesitar aparatos para sordos	
TRATAMIENTO	No puede curarse, pero puede tratarse con fármacos que controlan la inflamación en las articulaciones, los ojos y los órganos afectados. El tratamiento farmacológico tiene como objetivo controlar los síntomas y detener la progresión de la enfermedad	El tratamiento de las interferonopatías a menudo implica el uso de medicamentos antiinflamatorios y terapias dirigidas a suprimir la respuesta inmunitaria hiperactiva y la producción de interferones. Debido a la rareza y la diversidad de estas enfermedades, el manejo de las interferonopatías puede ser complejo y variar según el tipo específico de enfermedad y la gravedad de los síntomas en cada paciente.	El objetivo del tratamiento para la FMF es el control de los síntomas. La colchicina, un medicamento que reduce la inflamación, puede ser útil durante un ataque y puede prevenir ataques posteriores. También puede ayudar a prevenir una complicación seria llamada amiloidosis sistémica, común en personas con FMF. Los AINES (antiinflamatorios no esteroideos) se pueden utilizar para tratar la fiebre y el dolor	El tratamiento de las inflammasomopatías a menudo implica el uso de medicamentos antiinflamatorios y terapias dirigidas a suprimir la activación del inflammasoma y la producción de citoquinas proinflamatorias. El manejo de estas enfermedades puede ser complejo y variar según el tipo específico de inflammasomopatía y la gravedad de los síntomas en cada paciente.	Un reumatólogo pediátrico puede diagnosticar los CAPS con un examen físico y análisis genéticos. Es posible que algunos pacientes presenten resultados genéticos normales y que se requieran una biopsia de piel, un examen ocular, pruebas de audición, una punción lumbar para	Uso de medicamentos antiinflamatorios y terapias dirigidas a suprimir la respuesta inmune hiperactiva.

						obtener líquido de la columna vertebral y una prueba de diagnóstico por imágenes del cerebro o del oído interno
--	--	--	--	--	--	---

Relación Inmunológica	Es causado por una mutación en el gen NOD2 (CARD15)	La vía de señalización de citocinas Janus cinasa/transductor de señal y activador de transcripción (JAK/STAT) es un área de interés emergente en dermatología, con evidencia creciente del papel clave en la patogénesis de las enfermedades inflamatorias cutáneas. Debido a que algunas citocinas proinflamatorias usan la vía JAK/STAT para la transducción de señales, esta se convierte en una diana terapéutica prometedora para el	es una enfermedad genética debida a mutaciones en el gen MEFV, que se localiza en el brazo corto del cromosoma 16. Este gen codifica para la proteína pirina/marenostrina, involucrada en el control de la inflamación. En los pacientes de FMF, las mutaciones en el gen MEFV originan esta proteína de forma anómala, por lo que no se puede regular correctamente la inflamación. Esto se traduce en episodios recurrentes de fiebre e inflamación de las serosas (membranas que recubren algunas cavidades como la pleura o el peritoneo).	presencia de autoanticuerpos específicos y asociados a estas enfermedades sustenta la etiología autoinmune del proceso y ayuda a categorizar a los pacientes.	afectados presentan una mutación en el cromosoma 1 que afecta al gen que codifica la criopirina. Esas tres enfermedades son:	Están causados por alteraciones de la inmunidad innata, lo que ocasiona una desregulación del sistema inmunitario. En las enfermedades autoinflamatorias, debido a diferentes mutaciones genéticas, se va a producir una hiperactividad patológica de esta estructura, lo que desencadenará una actividad inflamatoria anormal
-----------------------	---	---	--	---	--	--

		tratamiento de dichas enfermedades, al modular de forma selectiva el sistema inmune.				
--	--	--	--	--	--	--