



**Nombre del alumno:** Yereni Monserrat Perez Nuricumbo

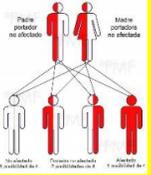
**Nombre del profesor:** Dra. Ariana Morales Méndez

**Nombre del trabajo:** Enfermedades que forman parte de los síndromes autoinflamatorios.

**Materia:** Inmunología

**Grado:** 4

**Grupo:** B

Nombre	Definición	Cuadro clínico	Diagnostico	Tratamiento	Relación con inmunidad
<p><b>Síndrome de Blau</b></p> 	Enfermedad autoinflamatoria de herencia autosómica dominante causada por mutaciones de ganancia de función en el gen NOD2.	Tríada artritis, dermatitis y uveítis granulomatosa. Fiebre, afectación vascular y visceral. Aumento de la presión intraocular.	Sospecha clínica: presenta combinación de síntomas (articulación, piel, ojos) o tríada típica, antecedentes familiares (hereda de forma autosómica dominante). Demostración de granulomas: P: granulomas típicos en tejido afectado (biopsia de la lesión cutánea o de articulación inflamada). Examen clínico, análisis de sangre e imágenes, radiografías o resonancias magnéticas. Análisis genético: para determinar presencia de mutaciones responsables del desarrollo del síndrome de Blau/SIP.	manifestaciones clínicas leves: antiinflamatorios no esteroideos manifestaciones clínicas severas: corticoesteroides sistémicos Inmunosupresores como metotrexate o ciclosporina y terapia biológica como medicamentos anti-factor de necrosis tumoral alfa (anti-TNF alfa) como infliximab, etanercept o adalimumab; o anti-Interleucina-1 (anti IL-1) como anakinra, han reportado buena respuesta clínica, especialmente en pacientes con uveítis de difícil manejo o bien cuando existe afectación en órganos internos.	relacionado con la inmunidad por su naturaleza autoinflamatoria. Se piensa que las mutaciones en el gen NOD2-involucrado en regulación del sistema inmunológico, son responsables de este. Estas mutaciones pueden llevar a una respuesta inmune disregulada la relación entre el síndrome de Blau y la inmunidad (por disfunción del sistema inmunológico que da en este trastorno autoinflamatorio)
<p><b>(Interferonopatas) Síndrome de Singleton-Merten</b></p> 	Es una enfermedad muy poco frecuente que afecta a muchos órganos.	Anomalías dentales con infección de las encías. ctópicas, calcificación de la membrana interósea, estatura alta, dedos largos y delgados, y calcificaciones en tejidos blandos como tendones y ligamentos.	pruebas de imagen como radiografías y resonancia magnética, además de pruebas genéticas para confirmar mutaciones en el gen IFIH1.	Se centra en el manejo del dolor y la prevención de complicaciones como fracturas óseas. La fisioterapia también puede ser beneficiosa para mejorar la función y la movilidad.	Por: una mutación genética asociada con el síndrome, específicamente en el gen IFIH1, no se ha demostrado que esta mutación esté directamente relacionada con la función inmunológica.
<p><b>Síndrome de Aicardi-Goutières (AGS)</b></p> 	es una enfermedad hereditaria rara cuya prevalencia exacta se desconoce.	con irritabilidad, retraso psicomotor, espasticidad, distonía, crisis comiciales, episodios recurrentes de fiebre aséptica y microcefalia. lesiones cutáneas tipo sabañón, afectación oftalmológica (fundamentalmente glaucoma), cardíaca o trastornos de la autoinmunidad	Cuadro clínico C: nula adquisición de hitos del desarrollo psicomotor, desconexión medioambiental, desarrollo de microcefalia y presencia de movimientos oculares anormales. 2. Grandes dificultades en la alimentación (desnutrición). 3. Evolución hacia tetraplejía espástica con disfunción extra piramidal. 4. Hallazgo en neuroimagen de extensas calcificaciones, ausencia de mielinización y signos de atrofia difusa. 5. Pleocitosis de predominio linfocítico en LCR acompañado de moderada hiperproteinorraquia en la primera observación. 6. Elevación del IFN-α en plasma y en LCR. 7. Cribado negativo de infecciones antenatales.	estadios tempranos de la enfermedad podría atenuar la inflamación asociada y las posibles consecuencias. Se describen el uso de corticoides, azatioprina, inmunoglobulina intravenosa (IGIV), inhibidores de la transcriptasa revers. tocilizumab, y actualmente JAK inhibidores como baricitinib	Relacionado con la inmunidad por su respuesta autoinflamatoria. Es genético, Pero su relación una respuesta autoinmune inapropiada que imita los efectos de una infección viral, lo que sugiere una activación anormal del sistema inmunológico. Los pacientes con AGS muestran una elevada producción de interferón tipo I y una activación inapropiada de células inmunitarias, lo que contribuye a la inflamación crónica
<p><b>Fibre mediterránea</b></p> 	enfermedad hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva (autoinflamatoria hereditaria (EAH)). Mutaciones gen MEFV.	fiebre y serositis (serositis puede presentarse como dolor abdominal, dolor torácico o artralgias y puede acompañarse de lesiones cutáneas erisipeloides, cefalea o inflamación testicular). <b>Fiebre; Dolor torácico; Artritis; Afección cutánea;</b> menor frecuencia orquitis autolimitadas, meningitis asépticas recurrentes, mialgias en ocasiones, puede palparse (esplenomegalia)	historia clínica del paciente, el patrón evolutivo de sus síntomas y signos, sus características étnicas, la historia familiar y la respuesta a la colchicina, LABORATORIO.	Colchicina: a dosis de 0,6-1,8 mg/día, capaz de prevenir las crisis agudas y la aparición de amiloidosis. colchicina es: 0,5 mg/ día en menores de 5 años, 0,5-1 mg/día en pacientes de 5 a 10 años y de 1-1,5 mg/día en mayores de 10 años y adultos.	Está relacionada con la inmunidad debido a que es un trastorno autoinflamatorio hereditario la cual afecta el sistema inmunológico. FMF, mutaciones en gen MEFV da una disfunción en la regulación de la inflamación y la respuesta inmune. FMF dice cómo las anomalías en la inmunidad pueden causar enfermedades autoinflamatorias.
<p><b>Gota</b></p> 	Es una enfermedad metabólica se caracteriza por incremento en las concentraciones corporales de uratos con hiperuricemia sostenida.	hiperuricemia Episodios de artritis aguda o crónica secundaria al depósito de cristales de urato monosódico en articulaciones, tejido conectivo - formando tofos- e intersticio renal.	identificación de cristales de UMS en líquido sinovial o en material aspirado de tofos sigue constituyendo el patrón oro para el diagnóstico de gota. Técnicas como ecografía. Tomografía computarizada de doble energía. espectroscopia de Raman: detección de los cristales tanto en líquido sinovial como in vivo.	Colchicina. Caso de aparición de episodios inflamatorios pese a la profilaxis, paciente debe recibir tratamiento antiinflamatorio precoz. Reducir la uricemia: alopurinol, febuxostat o benzbromarona. Inhibidores de la xantina oxidasa: Alopurinol es el tratamiento hipouricemiante	Su relación es principalmente por inflamación asociada con cristales de ácido úrico en las articulaciones y tejidos circundantes. Aunque es un trastorno metabólico, la respuesta inflamatoria desencadenada por cristales de ácido úrico puede activar sustancias del sistema inmunológico local en las articulaciones afectadas. involucra C. inmunes: macrófagos y neutrófilos, mediadores inflamatorios (citocinas)
<p><b>síndrome de schnitzler</b></p> 	se define como una constelación única de signos clínicos y biológicos que incluye la presencia de urticaria crónica, fiebre intermitente, dolores óseos, artralgia o artritis y una gammopatía monoclonal de tipo IgM.	Dolor óseo junto con artralgias y artritis. urticaria crónica, Fiebre. Macroglobulinemia IgM.	Radiológico: aumento de la densidad ósea. proteinograma	administración de antiinflamatorios no esteroideos (AINE), antihistamínicos, dapsona, colchicina y PUVA. Los esteroides y inmunosupresores indicados cuando síntomas sistémicos son incapacitantes y no responde a la 1era línea de tratamiento.	Esta relacionado debido a su propiedad autoinflamatoria. Se caracteriza por presencia de urticaria crónica y gammopatía monoclonal, lo que da una activación anormal del sistema inmunológico. involucra respuesta inmune desregulada, con posible sobreproducción de citocinas proinflamatorias, en este caso interleucina-1 (IL-1).

## Bibliografía

- B. Gómez González, A. L. (2001). *Elsevier*. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-reemo-70-articulo-sindrome-schnitzler-13024921>
- Bittermann V, A. L. (2020). *Asociación Española de Pediatría*. Obtenido de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/35\\_sarcoidosis.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/35_sarcoidosis.pdf)
- C. Aguirre Errastia, J. B. (2002). *Elsevier*. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>
- Elsevier*. (s.f.). Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-reumatologia-374-avance-resumen-sindrome-schnitzler-una-encrucijada-diagnostica-S0121812322000834>
- Hillray., J. (s.f.). *Scielo*. Obtenido de [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0026-17422014000400058](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0026-17422014000400058)
- IRCCS Istituto G. Gaslini, U. d. (2016). *pediatric-rheumatology*. Obtenido de <https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/MX/info/16/S%C3%ADndrome-de-Blau#:~:text=En%20qu%C3%A9%20consiste%3F-,El%20s%C3%ADndrome%20de%20Blau%20es%20una%20enfermedad%20gen%C3%A9tica%20heredada%20de,%C3%B3rganos%20y%20presentar%20fiebre%20intermitente.>
- MO. Blanco-Barcaa, M. C.-P.-G. (2005). *Anales de pediatría* . Obtenido de <https://www.analesdepediatría.org/es-sindrome-aicardi-goutieres-aportacion-dos-nuevas-articulo-13071316#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Aicardi%2DGouti%C3%A8res,a%20nivel%20de%20ganglios%20basales%2C>
- NIH*. (s.f.). Obtenido de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13414/sindrome-de-singleton-merten>
- Scielo* . (s.f.). Obtenido de [http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1996-36962023000100081](http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1996-36962023000100081)
- scielo*. (2014). Obtenido de [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0026-17422014000400058](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0026-17422014000400058)
- Violeta Bittermann(1), J. A. (2020). *Asociación Española de Pediatría*. Obtenido de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/33\\_fmf.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/33_fmf.pdf)