



Nombre del alumno: HATZIRY GOMEZ HERNANDEZ

Nombre del profesor: ARIANA MORALES MENDEZ

Nombre del trabajo: Enfermedades que forman parte de los síndromes auto inflamatorios.

Materia: INMUNOLOGÍA

Grado: 4

Grupo: "B"

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril del 2024.

Enfermedades que forman parte de los síndromes auto inflamatorios.

	SINDROME DE BLAU	FIEBRE MEDITERRANEA	Síndrome de Aicardi-Goutières	Deficiencia de adenosina desaminasa 2 (DADA2)s	Gota	Síndrome de Schnitzler
CONCEPTO	<p>trastorno inflamatorio genético <u>autosómico dominante</u> que afecta a la piel, los ojos y las articulaciones. Es causado por una <u>mutación</u> en el gen NOD2 (CARD15).</p>	<p>trastorno hereditario que suele presentarse en personas de origen mediterráneo, lo que incluye aquellas de ascendencia judía, árabe, armenia, turca, norteafricana, griega o italiana.</p>	<p>ENfermedad hereditaria que afecta al sistema nervioso central y se manifiesta con síntomas neurológicos y cutáneos.</p>	<p>fermedad se caracteriza por la deficiencia de la enzima adenosina desaminasa 2</p>	<p>Tipo de artritis que causa inflamación de las articulaciones debido al exceso de ácido úrico. Generalmente en el dedo largo del pie.</p>	<p>El síndrome de Schnitzler se define por una única y particular asociación de signos biológicos y clínicos incluyendo urticaria crónica, fiebre intermitente, dolor de huesos, artralgia o artritis, y una gammopatía monoclonal IgM.</p>
FISIOPATOLOGIA	<p>El gen responsable se llama NOD2 (también conocido como CARD15), que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune. <u>Si este gen es portador de una mutación, como ocurre en el síndrome de Blau, la proteína no funciona correctamente y los pacientes presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo</u></p>	<p>s una <u>enfermedad genética</u> por mutación del gen MEFV, que consiste en episodios repetitivos de fiebre e inflamación que con frecuencia afecta el revestimiento del abdomen, el tórax o las articulaciones.</p>	<p>pérdida de materia blanca en el cerebro (leucodistrofia) y los depósitos anormales de calcio (calcificación) en el cerebro provocan una disfunción cerebral grave (encefalopatía) de aparición temprana que generalmente resulta en discapacidad intelectual y física severa.</p>	<p>e debe a la falta de la enzima adenosina desaminasa. Esta deficiencia produce una acumulación de desoxiadenosina que, a su vez, conduce a: a buildup of dATP in all cells, which inhibits ribonucleotide reductase and prevents the synthesis of DNA, por lo que las células no pueden dividirse.</p>	<p><u>La gota es una enfermedad metabólica que ocurre cuando se acumulan altas concentraciones de ácido úrico en el cuerpo. Esto provoca la formación de cristales en forma de aguja en y alrededor de la articulación, lo que provoca inflamación y artritis en la misma. El mecanismo patogénico más frecuente de la gota es la disminución de la excreción renal de ácido úrico. Las mutaciones de diferentes transportadores tubulares, especialmente en GLUT9 y URAT1, podrían explicar las variaciones encontradas en ciertos pacientes gotosos</u></p>	<p><u>El síndrome de Schnitzler o síndrome de Schnitzler es una enfermedad rara caracterizada por la aparición alrededor de la mediana edad de urticaria crónica y fiebre periódica, dolor óseo y articular.</u></p>

	SINDROME DE BLAU	FIEBRE MEDITERRANEA	Síndrome de Aicardi-Goutières	Deficiencia de adenosina desaminasa 2 (DADA2)s	Gota	Síndrome de Schnitzel
CUADRO CLINICO	<p>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.</p>	<p>fiebre recurrente acompañada de dolor abdominal, torácico o articular. Habitualmente se produce fiebre durante 1-3 días, que comienza de forma brusca y suele alcanzar los 40°C.</p>	<p>irritabilidad, retraso psicomotor, espasticidad, distonía, crisis comiciales, episodios recurrentes de fiebre aseptica y microcefalia.</p>	<p>se manifiesta en los primeros meses de vida con infecciones recurrentes.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor articular intenso, que suele afectar el dedo gordo del pie, pero puede producirse en cualquier articulación. • Molestia persistente, que puede durar algunos días o semanas después de que el dolor más intenso desaparece. • Inflamación y enrojecimiento de la articulación afectada. • Amplitud de movimiento limitada. • Brotes recurrentes de artritis inflamatoria (brote de gota). 	<p>fiebre intermitente, urticaria crónica, dolores óseos, artralgias, artritis e hipergammaglobulinemia IgM 2.</p>
DX	<p>El diagnóstico se basa en la demostración de inflamación granulomatosa caseificante en biopsias de tejido sinovial, conjuntival o cutáneo, así como en pruebas genéticas para detectar mutaciones en el gen NOD21.</p>	<p><u>Análisis de sangre:</u> Para verificar la presencia de anticuerpos de la bacteria.</p> <p><u>Prueba de cultivo de bacterias:</u> Aísla bacterias de la sangre y del líquido cefalorraquídeo.</p> <p><u>Resonancia magnética (RM):</u> Para pacientes con síntomas espinales.</p>	<p>La calcificación (afectando a los ganglios basales y a la sustancia blanca), la leucodistrofia quística (de predominancia frontotemporal) y la atrofia cortical-subcortical constituyen los principales hallazgos para el diagnóstico, asociados normalmente a atrofia del cuerpo calloso, tronco cerebral y cerebelo.</p>	<p>Determinación de la actividad enzimática de ADA2, Presentación clínica y genética</p>	<p>Análisis del líquido sinovial. Análisis de sangre Radiografías Tomografía computarizada de doble energía</p>	<p>El diagnóstico se basa en una combinación de hallazgos clínicos, radiológicos y de laboratorio.</p>

TX

SINDROME DE BLAU

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.

FIEBRE MEDITERRANEA

No tiene cura. Sin embargo, el tratamiento puede ayudar a aliviar los síntomas, prevenir ataques y prevenir complicaciones causadas por la inflamación.

Síndrome de Aicardi-Goutières

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

Deficiencia de adenosina desaminasa 2 (DADA2)s

El tratamiento de elección para prevenir y eliminar las manifestaciones de la enfermedad autoinflamatoria/vasculitis son los agentes antifactor de necrosis tumoral (etanercept, adalimumab, golimumab, infliximab y certolizumab)

Gota

Los medicamentos para la gota están disponibles en dos tipos y se enfocan en dos problemas diferentes. El primer tipo ayuda a reducir la inflamación y el dolor asociados con los ataques de gota. El segundo tipo actúa para prevenir las complicaciones de la gota al reducir la cantidad de ácido úrico en la sangre.

Síndrome de Schnitzler

El tratamiento de la síndrome de Schnitzler es sintomático y poco satisfactorio. Se utiliza una combinación de antiinflamatorios no esteroideos (AINE), antihistamínicos, dapsona, colchicina y PUVA