



Adriana Itzel Gallegos Gómez.

Dra. Ariana Morales Méndez.

Enfermedades auto inflamatorias.

Inmunología.

PASIÓN POR EDUCAR

4to semestre.

“B”.

ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

ENFERMEDAD	DEFINICION	CUADRO CLINICO	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION CON INMUNOLOGIA
<p>SINDROME DE BLAU</p>	<p>Es una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante.</p>	<p>Triada clínica de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Erupción cutánea. • Descamación. • Artritis. <p> + Muñeca: 87% + Rodillas: 73% + Tobillos: 63% + Articulaciones interfalángicas proximales de manos: 53% </p> <ul style="list-style-type: none"> • Uveítis (inflamación del iris del ojo). • Poliartritis crónica. • Fiebre. • Afectación vascular y visceral. • Hipertensión arterial. • Nefritis con insuficiencia renal. • Neumonitis intersticial. • Arteritis de grandes vasos. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hemograma. • Evidencia histológica de granulomas no caseificantes. • Sospecha clínica. • Análisis genético. 	<p>No puede curarse pero si tratarse con fármacos que controlan la inflamación en articulaciones, ojos y órganos afectados.</p> <p>Fármacos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Antiinflamatorios. • Corticoesteroides sistémicos. • Metrotexate. • Ciclosporina. • Infliximab. • Etanercept. • Adalimumab 	<p>En el síndrome de Blau, el defecto genético parece conducir a la expresión excesiva, y mal control de la respuesta inflamatoria, provocando un granulomatoso, inflamación y daño a tejidos.</p>

INTERFERONOPATIAS

<p>AICARDI-GOUTIERES (SAG).</p>	<p>Es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva, que afecta principalmente al cerebro, sistema inmunitario, y piel.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Calcificaciones en ganglios basales. • Retraso psicomotor. • Espasticidad. • Distonía. • Crisis comiciales. • Fiebre aséptica. • Microcefalia. • Glaucoma. • Afecciones cardíacas. • Trastornos de la autoinmunidad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Características clínicas. • TC. • Análisis de 4 genes involucrados. 	<p>No existen tratamientos definitivos o curativos, sin embargo, estudios han demostrado que los inhibidores de quinasa Janus son útiles para suprimir la activación del interferón en personas con SAG.</p>	<p>Este síndrome es una enfermedad autosómica recesiva, causada por mutaciones en 7 genes relacionados al sistema inmunitario: RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1 e IFIH1.</p>
<p>ESPONDILOENCONDRODISPLASIA</p>	<p>Es una displasia esquelética genética y poco frecuente, puede presentar un espectro clínico heterogéneo con afectación neurológica o manifestaciones autoinmunes.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Enanismo. • Platispondilia. • Hueso iliaco ancho y corto. • Encondromas en huesos largos o pelvis. • Retraso mental. • Calcificaciones cerebrales. • Anemia hemolítica. • Púrpura trombocitopénica. 	<ul style="list-style-type: none"> • Amniocentesis • Hallazgos o características distintivas de la afección. • Pruebas moleculares. 	<ul style="list-style-type: none"> • Antiinflamatorios. • Corticoesteroides sistémicos. 	<p>Es un síndrome que tiene que ver con mutaciones de genes, y lleva a una desregulación del sistema inmune.</p>

FIEBRE MEDITERRANEA	<p>Es una enfermedad hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva, provocada por un cambio genético (mutación).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre que llega a los 38-40°C. • Escalofríos. • Dolor abdominal, articular o torácico. • Artritis. • Afección cutánea. • Mialgias. • Meningitis. • Esplenomegalia. 	<ul style="list-style-type: none"> • Historia clínica del paciente. • Patrón evolutivo de sus síntomas y signos. • Respuesta a la colchicina. 	<ul style="list-style-type: none"> • Colquicina. • Hemodiálisis. 	<p>La fiebre mediterránea familiar es provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos. El cambio genético afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.</p>
INFLAMASOMOPATIAS					
SEUDOGOTA	<p>Es una forma de artritis caracterizada por la hinchazón repentina y dolorosa de una o más articulaciones. Los episodios pueden durar días o semanas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor. • Hinchazón. • Rigidez y calor en articulaciones grandes. • Enrojecimiento. 	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis de sangre. • Radiografías. • Ecografía. • Resonancia magnética. • Artrocentesis. 	<p>La pseudogota no es curable, por lo que el tx se centra en el control de los síntomas y en prevenir complicaciones, a través de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Analgésicos. • Drenaje articular. • Antiinflamatorios. 	<p>Se asocia porque esta afección causa inflamación y este proceso involucra muchos factores del sistema inmunológico.</p>

<p>SINDROME DE SCHNITZLER</p>	<p>Es una enfermedad rara. Se clasifica como tipo inflamatosopatía adquirida compleja, produce la presencia de rash urticarial.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre. • Urticaria. • Artralgias. • Adenopatías. • Cefalea. • Vértigo • Depresión, • Neuropatía. 	<ul style="list-style-type: none"> • Aumento de VSG. • Componente IgG monoclonal. • Hepatoespleno megalia. 	<ul style="list-style-type: none"> • Antihistamínicos • Antiinflamatorios • Glucocorticoides 	<p>Enfermedad posiblemente mediada por el sistema inmune innato, la cual está característicamente asociada a gammapatía monoclonal Ig M y en ocasiones a dolor óseo y a alteraciones radiológicas.</p>
--------------------------------------	---	--	---	---	--

Bibliografía

- B. Gómez González, A. L. (Noviembre de 2001). *Síndrome de Schnitzler*. Obtenido de ELSEVIER: <https://www.elsevier.es/es-revista-reemo-70-articulo-sindrome-schnitzler-13024921#:~:text=Para%20el%20diagn%C3%B3stico%20del%20s%C3%ADndrome,adenopat%C3%ADas%20palpables%20y%20Fo%20hepatoesplenomegalia.>
- C. Aguirre Errastia, J. B. (Junio de 2002). *Fiebre mediterránea familiar*. Obtenido de ELSEVIER: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>
- Juan I Aróstegui, J. Y. (Julio de 2007). *Enfermedades autoinflamatorias sistémicas hereditarias*. Obtenido de ELSEVIER: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-enfermedades-autoinflamatorias-sistemicas-hereditarias-sindromes-13108350?code=12Gy8IYngEPfIKVTcLezAwbvjNoiH&newsletter=true#:~:text=Las%20enfermedades%20autoinflamatorias%20sist%C3%A9micas%2>