

Esmeralda Jiménez Jiménez

Dra. Ariana Morales Mendez

Cuadro Comparativo

Inmunología

Grado: 4°

Grupo: B

Comitán de Domínguez Chiapas a 25 de Abril de 2024

Nombre	Definición	Cuadro clínico	Diagnostico	Tratamiento	Relación con Inmunología
Síndrome de Blau	El síndrome de Blau es una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante. Trastorno genético poco frecuente que afecta principalmente a la piel, las articulaciones y los ojos, causada por mutaciones en el gen NOD2.	<p>Erupciones cutáneas aparece como manchas rojas o rosadas en la piel, que pueden causar picazón o dolor.</p> <p>Hinchazón e inflamación de las articulaciones, provoca dolor y rigidez en las articulaciones.</p> <p>Problemas oculares: Uveítis e iritis.</p>	<p>Pruebas genéticas: Identificar mutaciones específicas en el gen NOD2</p> <p>Evaluaciones clínicas</p> <p>Radiografías, resonancias magnéticas o ecografías</p>	<p>Inhibidores de JAK</p> <p>Corticosteroides</p> <p>AINES</p> <p>Inhibidores de</p>	<p>Cuando el gen NOD2 está mutado, conduce a una respuesta inmunitaria hiperactiva, lo que provoca inflamación y daño tisular.</p>
SAVI	<p>Las mutaciones de ganancia de función en TMEM173 que codifica STING se relacionan con interferonopatía tipo I se denomina síndrome de SAVI.</p> <p>Asociada a la proteína STING de aparición en la infancia</p>	<p>Inflamación sistémica de aparición neonatal.</p> <p>Elevada tasa de sedimentación de eritrocitos</p> <p>Elevados niveles de proteína C reactiva</p>	<p>Biopsia cutánea</p> <p>TCAR pulmonar</p>	<p>Inhibidores de JAK</p> <p>Bloqueo de STING</p>	<p>Las mutaciones en TMEM173 observadas en la enfermedad confieren ganancia de función de la proteína STING, llevando a la inducción crónica de la señalización mediada por interferón de tipo 1.</p>
Síndrome de Aicardi-Goutieres	Es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva afecta la sustancia blanca, linfocitosis y elevación del interferón alfa (IFN-α) en líquido cefalorraquídeo(LCR) y en sangre.	Nula adquisición de hitos del desarrollo psicomotor, desconexión medioambiental, desarrollo de importante microcefalia y presencia de movimientos	Estudio genético con cariotipo molecular mediante array de hibridación genómica comparada normal.	<p>Inhibidores de JAK</p> <p>Inhibidores de la transcriptasa reversa</p>	<p>El aumento de los niveles de interferón de tipo I genera una disregulación inmunitaria-inflamatoria que genera pleocitosis mononuclear y aumento de los</p>

		oculares anormales	Estudio genético con cariotipo molecular mediante array de hibridación genómica comparada normal.		niveles de neopterina en el líquido cefalorraquídeo
Fiebre mediterránea	(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.	<p>Los síntomas comienzan por lo general entre los 5 y los 15 años de edad.</p> <p>Se presenta inflamación del revestimiento de las cavidades abdominal y torácica, la piel o las articulaciones, acompañada de fiebre alta que, por lo regular, alcanza su pico máximo entre las 12 y las 24 horas.</p> <p>Fiebre</p> <p>Dolor abdominal</p> <p>Dolor de pecho</p>	<p>Examen físico.</p> <p>Análisis de laboratorio de sangre y orina.</p> <p>Pruebas genéticas.</p>	<p>No tiene cura.</p> <p>Tratamiento puede ayudar a aliviar los síntomas</p> <p>Colquicina</p> <p>Rilonacept (Arcalyst)</p> <p>Anakinra (Kineret).</p>	<p>Provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos.</p> <p>Afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.</p>
Gota	Enfermedad reumática que se produce por la formación de cristales de una sal del ácido úrico (urato de sodio) en las articulaciones y partes blandas de su alrededor.	<p>Síntomas bruscos de dolor e hinchazón intensa</p> <p>Pasar desapercibida (inflamación crónica asintomática).</p>	al confirmar la presencia de estos cristales en los tejidos se realiza los estudios.	<p>AINES</p> <p>Mantener una dieta bien balanceada</p>	Inflamación provocada por microcristales es el arquetipo de la respuesta inflamatoria aguda que involucra la inmunidad innata y adquirida

		Afectan a las articulaciones, tendones y bolsas que rodean las articulaciones.			
Síndrome de Schnitzler	síndrome autoinmune que asocia urticaria crónica a un componente IgM monoclonal	<p>Fiebre intermitente</p> <p>Dolores articulares diseminados de intensidad moderada</p> <p>Lesiones cutáneas pruriginosas tipo exantema maculopapular, localizadas en el tórax</p>	<p>Hemograma</p> <p>Serología</p> <p>Marcadores tumorales</p>	<p>Antiinflamatorios</p> <p>Glucocorticoides</p> <p>Inmunosupresores.</p>	Está característicamente asociada a gammapatía monoclonal Ig M y en ocasiones a dolor óseo y a alteraciones radiológicas.

Bibliografía

Abul K. Abbas, A. H. (2015). Inmunología celular y molecular octava edición.