



Mi Universidad



Nombre del Alumno: Leonardo López Roque

Nombre del tema: Enfermedades autoinmunitarias

Parcial: 2do

Nombre de la Materia: Inmunología

Nombre del profesor: Ariana Morales Mendez

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 4to

Patología	Definición	Clínica	Diagnóstico	TX	Inmunidad
Síndrome de blau	Es una enfermedad inflamatoria sistemática hereditaria familiar autosómica dominante conocida también como sarcoidosis de inicio temprano que presenta mutaciones en el dominio NACHT del NOD-2.	<ul style="list-style-type: none"> -) Quistes en la parte posterior de los pies y muñeca -) Artritis simétrica en muñecas y tobillos -) Irridociclitis granulomatosa insidiosa -) Uveítis y panuveítis Nódulos en la iris, sinequias, cataratas y aumento presión intraocular -) Vitritis -) Edema en el nervio óptico -) Vasculitis granulomatosa -) Inflamación granulomatosa en hígado, riñones y pulmones -) Insuficiencia pulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> -) Prueba genética que muestra presencia de una mutación en el gen NOD2 -) Análisis de mutaciones dirigidos -) Secuenciación completa de la región codificante 	<ul style="list-style-type: none"> -) Antiinflamatorios no esteroideos -) Corticoesteroides sistémicos -) Inmunosupresores (metotrexate o ciclosporina) -) Terapia biológica anti factor necrosis tumoral o IL-1 	El antígeno desconocido reacciona una respuesta inmunitaria por acumulación de células T y macrófagos, liberando citocinas y quimiocinas en la organización de las células respondedoras en granulomas. Con llevando una predisposición genética en las células mononucleares y macrófagos en células gigantes multinucleadas y epitelioideas.
Interferopatias (síndrome de singleton-merten)	Es una enfermedad poco frecuente que afecta a muchos órganos. Es causada por mutaciones en el gen IFIH1 y en el gen DDX58 activando respuestas excesivas de IFN1	<ul style="list-style-type: none"> -) Detención primaria -) Obstrucción y estrechamiento aortico -) Calcificación de la válvula mitral -) Bloqueos cardiacos Soplos sistólicos -) Cardiomegalia -) Insuficiencia cardiaca -) Osteoporosis -) Debilidad y atrofia muscular -) Retraso en el crecimiento -) Hipotonia -) Lupus eritematoso grave 	<ul style="list-style-type: none"> -) Prueba rayos x para determinar la condición de la aorta y defectos óseos -) Señales y síntomas en los dientes, signos cardiacos y óseos -) Cateterismo cardiaco -) Análisis de mutaciones dirigidos -) Prueba genética por mutaciones IFH1 y DDX58 	<ul style="list-style-type: none"> -) Prednisona oral -) Inmunoglobulina intravenosa -) Metilprednisona intravenosa -) Tratamiento para las caries -) cirugía de corazón abierto 	El sistema inmunitario ataca a las células sanas debido a un trastorno inmunitario de la liberación y reacción del interferón que es clave para la defensa de la línea de bacterias. Por lo que RIG-I determina como marcador de origen extraño a los propios tejidos sanos para que el interferón I ataque aquellos marcadores señalados.
Síndrome autoinflamatorio asociado al proteosoma	Es trastorno autoinflamatorio autosómico recesivo poco frecuente caracterizado por la pérdida del gen PSMB8 que codifica beta5i del inmunoproteasoma lo que conduce un aumento de señalización de IFN	<ul style="list-style-type: none"> -) Lesiones pernioformos eritematosos -) Fiebre periódica -) Maculopapulares en las manos y pies -) erupciones cutáneas -) Condrítis en el oído externo y nariz -) Hiperqueratosis tisular -) Hiperhidrosis en las manos y pies -) Hepatoesplenomegalia -) Conjuntivitis -) Meningitis aséptica y anemia microcítica -) Afectación en las articulares -) Artralgia y debilidad muscular -) Lipodistrofia 	<ul style="list-style-type: none"> -) Presentación clínica, antecedentes y pruebas genética -) Exámen histopatológico en biopsia de la piel -) Prueba de PCR 	<ul style="list-style-type: none"> -) Aplicación de esteroides -) Productos biológicos tocilizumab y baricitinib -) Rilonacept -) Anakinra -) TRAPS 	Con llevan a respuestas inflamatorias incrementando las células inmunitarias (neutrófilos y monocitos) y moléculas del sistema inmune innato como interlucina-beta, IL-6, y TNF. Diversas afectaciones son las mutaciones de los receptores de reconocimiento de patrones RRP y sus componentes reguladores que incrementa la actividad exagerada de las citocinas inflamatorias.
Fiebre mediterránea	Es una enfermedad hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva, cuyas características son la aparición repentina de fiebre y serositis.	<ul style="list-style-type: none"> -) Fiebre (39-40 grados) -) Dolor torácico -) Artritis -) Derrame pleural o pericárdico -) Afección cutánea -) Orquitis limitada -) Meningitis asépticas -) Mialgias -) Esplenomegalia -) Vasculitis -) Crisis leucocitosis 	<ul style="list-style-type: none"> -) Patrón evolutivo de síntomas y signos -) Historia familiar y respuesta a la colchicina -) características étnicas -) Criterios clínicos: serositis y amiloidosis 	<ul style="list-style-type: none"> -) Colchicina -) Anakinra -) Interferón – alfa 	Trastorno hereditario en la función de los neutrófilos por lo que hay una crisis por sus efectos supresores de la fagocitosis y la quimiotaxis frente a estímulos inflamatorios interviniendo el interferón en su citoesqueleto. Su defecto puede originar una activación y migración incontrolada de neutrófilos.
Síndrome de Schnitzler	Es un síndrome autoinmune que se asocia urticaria crónica a un componente IgM monoclonal características comunes de un grupo de enfermedades hereditarias conocidas como auto infamatorios.	<ul style="list-style-type: none"> -) Fiebre (39-41 grados) -) Urticaria -) Artralgias -) Dolor abdominal -) Lesiones eritematosas maculo-papulares -) Hepatoesplenomegalia -) Livedo reticularis -) Hipoacusia -) Parestesias -) Perforación del tabique nasal -) Anemia arregenerativa -) Diarrea 	<ul style="list-style-type: none"> -) Hallazgos hematológicos -) Tomografía del abdomen -) Electromiografía -) Biopsia de la piel -) punción de la medula ósea -) Estudio citogenético -) Detección de anticuerpos -) Radiografía del toráx -) VSG 	<ul style="list-style-type: none"> -) Control de síntomas (esteroides y anti – inflamatorios) -) Fototerapia -) Dapsona -) Colchicina -) Inmunoglobulina intravenosa -) Agentes bloqueadores TNF -) Inmunosupresores -) Anakinra 	Relacionado con situación como la alteración del equilibrio de interlucina – I por lo que desata reacciones autoinmunes reaccionando sobre los tejidos, activando las células inmunitarias desencadenando reacciones inflamatorias.
Seudogota	Es una artritis repentina ocasionada por la acumulación de cristales de pirofosfato cálcico dehidratado, lo cual ocasiona inflamación articular y dolor	<ul style="list-style-type: none"> -) Artritis -) Rubicundez -) Artralgia -) hinchazón en las articulaciones de las manos y muñecas -) Dolor intenso que se extiende en días en rodillas y tobillos 	<ul style="list-style-type: none"> -) Análisis de sangre -) Radiografía -) Ecografía -) Resonancia magnética -) Artrocentesis 	<ul style="list-style-type: none"> -) Analgésicos -) Antiinflamatorios -) Drenaje articular 	Trastorno causado por el depósito de cristales de pirofosfato de calcio dihidratado en el cartílago articular lo que ocasiona unas crisis intermitentes de inflamación por parte de las células y provocan en grado de lesión tisular

Bibliografía

Hamilton, H.K. and Rose, M.B. (1986) *Enfermedades inmunitarias*. México D.F.: PLM.

María, G.A.A. and López, R.Á. (2019) *El Sistema inmunitario: Orden Desde El Caos*. Murcia: Real Academia de Medicina y Cirugía de la Región de Murcia.