



Emmanuel Hernández Domínguez

Dra. Ariana Morales Méndez

Cuadro comparativo

Inmunología

PASIÓN POR EDUCAR

4-B

ENFERMEDADES AUTOINFLAMORIAS

	Definición	Cuadro clínico	Diagnóstico	Tratamiento	Relación con inmunología
Síndrome de Blau	El síndrome de Blau es un trastorno inflamatorio genético autosómico dominante que afecta a la piel, los ojos y las articulaciones. Es causada por una mutación del gen NOD2 (CARD15).	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	En general, se sigue el siguiente enfoque para el diagnóstico del síndrome de Blau: 1. Sospecha clínica 2. Demostración de granulomas 3. Análisis genético	No hay cura, pero hay tratamiento sintomático que incluye los medicamentos antiinflamatorios habituales como los glucocorticoides suprarrenales, antituberculosis y también agentes biológicos como anti-TNF y infliximab, todos con varios éxitos.	Se ha demostrado que está relacionado con mutaciones en el gen NOD2, que desempeña un papel en el sistema inmunológico, específicamente en la respuesta inflamatoria. Esto sugiere una conexión entre el síndrome de Blau y la inmunología, ya que las mutaciones en NOD2 pueden alterar la regulación de la respuesta inmune.
Síndrome de Aicardi-Goutieres	Es una enfermedad genética rara que afecta principalmente al sistema nervioso central. Se caracteriza por síntomas que imitan una infección viral en el sistema nervioso, lo que puede llevar a problemas neurológicos graves, como convulsiones, retraso en el desarrollo y deterioro cognitivo.	Encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz, microcefalia evolutiva, disfunción piramidal-extrapiramidal, calcificaciones intracraneales especialmente a nivel de ganglios basales, afectación de la sustancia blanca, linfocitosis y elevación del interferón alfa (IFN- α) en líquido cefalorraquídeo (LCR) y en sangre.	El diagnóstico prenatal es posible mediante estudios moleculares en muestras de líquido amniótico o en trofoblastos.	El tratamiento del SAG es sintomático y de apoyo. El pronóstico depende principalmente de la gravedad de los problemas neurológicos y de la edad de aparición de estos problemas.	Estrechamente relacionado con la inmunología ya que se cree que es causado por un defecto en genes, como el TREX1
Síndrome de Singleton-Merten	Una enfermedad muy poco frecuente que afecta a muchos órganos. Las principales características son anomalías dentales con infección de las encías; calcificaciones en la arteria aorta y en ciertas válvulas del corazón; y osteoporosis, especialmente en las partes superior y posterior del cráneo.	Caries y pérdida temprana de los dientes del bebé (dentición primaria), dientes permanentes deformados que aparecen tarde o se pierden muy temprano, obstrucción y estrechamiento de la aorta debido a estenosis aórticacalcificada que obstruye el flujo de sangre oxigenada, calcificación de la válvula mitral que causa presión arterial alta, soplos sistólicos, cardiomegalia, osteoporosis	Se basa en las señales y los síntomas que incluyen las anomalías de los dientes, la calcificación de la aorta y de las válvulas cardíacas, y los cambios en los huesos, así como la debilidad y la atrofia muscular.	No hay cura, solo tratamiento sintomático, como: Metilprednisona intravenosa, prednisona oral, inmunoglobulina intravenosa	Esta afección se ha asociado con mutaciones en los genes del gen I inducible por ácido retinoico (DDX58) y de la proteína 5 asociada a la diferenciación del melanoma (IFIH1).
Fiebre mediterránea	La fiebre mediterránea familiar (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.	Los síntomas pueden incluir episodios repetitivos de: - Dolor abdominal - Dolor torácico que es agudo y empeora al tomar una respiración - Fiebre o escalofríos y fiebre alternantes - Dolor articular - Úlceras cutáneas (lesiones) rojas e inflamadas cuyo diámetro fluctúa entre 5 y 20 centímetros	- Conteo sanguíneo completo (CSC) que incluye conteo de glóbulos blancos - Proteína C-reactiva (PCR) para verificar si hay inflamación - Tasa de sedimentación eritrocítica (ESR) para verificar si hay inflamación - Examen de fibrinógeno para verificar la coagulación de la sangre	El objetivo del tratamiento para la FMF es el control de los síntomas. La colchicina, un medicamento que reduce la inflamación, puede ser útil durante un ataque y puede prevenir ataques posteriores. También puede ayudar a prevenir una complicación seria llamada amiloidosis sistémica, común en personas con FMF.	Porque la FMF casi siempre es causada por una mutación en el gen denominado MEFV. Este gen crea una proteína involucrada en el control de la inflamación. La enfermedad aparece solo en personas que recibieron dos copias del gen alterado, una de cada padre.
Gota	La gota es una forma común y compleja de artritis que puede afectar a cualquier persona. Se caracteriza por ataques repentinos y graves de dolor, hinchazón, enrojecimiento y sensibilidad en una o más articulaciones, a menudo en el dedo gordo del pie.	Los signos y síntomas de la gota casi siempre ocurren de forma repentina, a menudo, a la noche. Estas opciones incluyen: - Dolor articular intenso. - Molestia persistente. - Inflamación y enrojecimiento. - Amplitud de movimiento limitada	Análisis de líquido sinovial, análisis de sangre, radiografías, ecografías y tomografía	AINES, claquicina, corticoesteroides, medicamentos que bloquean la producción de ácido úrico y medicamentos que facilitan la eliminación del ácido úrico	La relación con la inmunología radica en que el sistema inmunológico juega un papel en la respuesta inflamatoria que se desencadena cuando estos cristales irritan las articulaciones. Además, algunos estudios sugieren que la inflamación crónica asociada con la gota puede afectar la función inmunológica en general.
Seudogota	Es una forma de artritis caracterizada por la hinchazón repentina y dolorosa de una o más articulaciones. Los episodios pueden durar días o semanas. La pseudogota se conoce formalmente como enfermedad por cristales de pirofosfato cálcico dihidratado.	- Inflamación. - Articulaciones calientes. - Dolor intenso. - Enrojecimiento. - Limitaciones dinámicas. Entre las posibles complicaciones de la pseudogota están los daños articulares semejantes a los ocasionados por la artritis reumatoide o la artrosis.	Los síntomas de la pseudogota pueden ser similares a los de la gota y otros tipos de artritis; por lo tanto, suele ser necesario hacer pruebas por imágenes y análisis de laboratorio para confirmar el diagnóstico.	No existe una cura para la pseudogota, pero una combinación de tratamientos puede ayudar a aliviar el dolor y mejorar el funcionamiento de las articulaciones.	La pseudogota, al igual que la gota, es una forma de artritis que se caracteriza por la acumulación de cristales en las articulaciones. Pero, en el caso de la pseudogota, los cristales son de pirofosfato de calcio, no de ácido úrico como en la gota. La relación con la inmunología radica en la respuesta inflamatoria desencadenada por la presencia de estos cristales en las articulaciones, la cual involucra la activación del sistema inmunológico.