



**Carlos Alberto Hernández**

**Meza**

**DRA. Ariana morales Méndez**

**Inmunología**

**Grado: 4**

PASIÓN POR EDUCAR

**Grupo: B**

Comitán de Domínguez Chiapas a 19 de marzo 2024

Definición	clínica	Diagnostico	tratamiento	Relación inmunológica
<p><b>Síndrome de Blau:</b> El gen responsable se llama NOD2 , que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune</p>	<p>Los principales síntomas de la enfermedad son la tríada clínica de dermatitis, artritis y uveitis. Los síntomas iniciales de la piel comprenden desde un exantema típico, con lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceado, hasta un eritema intenso. Además, la inflamación granulomatosa puede afectar a otros órganos, causando también síntomas específicos como una menor funcionalidad de los pulmones o riñones, aumento de la presión arterial o fiebre recurrente</p>	<p>El diagnóstico de sarcoidosis se basa en la combinación de clínica compatible, evidencia histológica de granulomas no caseificantes y exclusión de otras enfermedades con cuadro histológico o clínico similar. Estudio genético: En el paciente con sospecha clínica de SB, la detección de mutaciones en el gen NOD2 asociadas a SB confirma el diagnóstico. En el hemograma puede haber anemia inflamatoria.</p>	<p>El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas y detener la progresión de la enfermedad. Los corticoides a dosis bajas se utilizan como tratamiento coadyuvante, mientras que para tratar los brotes agudos pueden ser necesarios corticoides a dosis altas. En algunos casos son útiles fármacos inmunosupresores, principalmente metotrexato y azatioprina</p>	<p>Dos dominios en la región N-terminal, activadores de caspasa . Media la propia oligomerización de las proteínas NOD2 y la activación de moléculas efectoras de la vía descendente. Una región C-terminal en la que existe repetición de dominios ricos en leucina , estructuralmente relacionada con las regiones LRR de los receptores Tolllike. Tras el reconocimiento de MDP, NOD2 se despliega y oligomeriza mediante el dominio NOD.</p> <p>RIP2 también induce la activación de la cinasa MAP, que está implicada en el control de la proliferación y diferenciación celular.</p>

<p><b>(SAG 2)</b> Encefalopatía progresiva de aparición durante los primeros meses de vida, que cursa con linfocitosis en LCR y calcificaciones en los ganglios basales</p>	<p>Cursa con irritabilidad, retraso psicomotor, espasticidad, distonia, crisis comiciales, episodios recurrentes de fiebre aséptica y microcefalia</p>	<p>El síndrome de CANDLE solamente puede demostrarse mediante análisis genético: el diagnóstico se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones, una procedente de cada progenitor</p>	<p>No existe una pauta terapéutica efectiva para el síndrome de CANDLE. Se ha observado que los corticosteroides a altas dosis mejoran algunos síntomas, incluyendo las erupciones cutáneas, la fiebre y el dolor articular; pero una vez que se reduce la dosis, estas manifestaciones suelen volver a aparecer. Los inhibidores del factor de necrosis tumoral alfa han proporcionado una mejoría temporal en algunos pacientes, pero dan lugar a brotes en otros</p>	<p>En la patogenia de este síndrome resulta crucial el pa interferón tipo I, cuya regulación se encuentra inducida por la producción aumentada. A día de hoy se conocen 7 genes cuyas mutaciones pueden derivar en una sobreestimulación de la vía del interferón: ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1 y IFIH1.</p>
<p>El síndrome de dermatosis neutrofilica crónica atípica con lipodistrofia y temperatura elevada es el paradigma de enfermedad asociada a disfunción del proteasoma/inmunoproteasoma. Estos son complejas estructuras proteicas intracelulares que escinden y eliminan residuos proteicos marcados por la ubiquitina que ya no son de utilidad</p>	<p>incluyen episodios de fiebre recurrente, inflamación visceral, lipodistrofia y lesiones cutáneas fijas sin tendencia a la autorresolución.</p>	<p>Los estudios genéticos revelan mutaciones en varios de los genes que codifican diferentes subunidades de la proteasoma/inmunoproteasoma, como la <math>\beta 5i</math>, <math>\beta 1i</math>, <math>\beta 7</math> o 3 que condicionan la disminución de la actividad catalítica del inmunoproteasoma o impiden su ensamblaje</p>		<p>Infiltrad celular muestra una inmunohistoquímica positiva para mieloperoxidasa, Mac387, CD68 (KP1) y CD163, una importancia más que significativa en el síndrome CANDLE.</p>
<p><b>fiebre mediterránea</b> Incide en algunos grupos étnicos originarios del litoral mediterráneo y su patogenia es mal conocida. Su complicación más temible es la aparición de amiloidosis, que afecta principalmente al riñón, y es causa de síndrome nefrótico y de insuficiencia renal</p>	<p>más sobresalientes son los episodios agudos de fiebre y serositis (peritoneo, pleura, articulaciones y túnica vaginal del testículo).</p>		<p>El fármaco a utilizar en esta enfermedad es la colchicina que, a dosis de 0,6-1,8 mg/día, es capaz de prevenir las crisis agudas y la aparición de amiloidosis, estabilizando la filtración glomerular en pacientes con proteinuria moderada.</p>	<p>Hay suficiente evidencia como para considerar al neutrofilo como el efector de la respuesta inflamatoria en las serositis.</p>

<p><b>gota</b></p> <p>Provoca dolor, inflamación y enrojecimiento en una o más articulaciones. En general, ocurre como un ataque, que puede durar una semana o dos y luego mejora.</p>	<p>La gota ocurre cuando se acumula demasiado ácido úrico en el cuerpo durante un periodo prolongado</p>	<p>La gota suele aparecer en una sola articulación a la vez. A menudo ocurre en el dedo gordo del pie, pero también puede afectar otras articulaciones, incluyendo los otros dedos, el tobillo y la rodilla</p>		<p>Normalmente, el ácido úrico se disuelve en la sangre y pasa por los riñones a la orina. A veces el cuerpo produce demasiado ácido úrico o los riñones excretan muy poco.</p>