






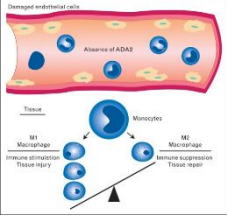

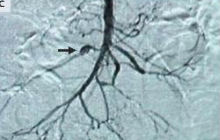

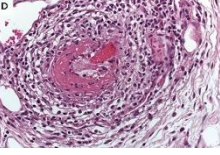
**Ana Kristell Gómez Castillo.
Dra. Ariana Morales Méndez
Cuadro Comparativo.
Inmunología.**

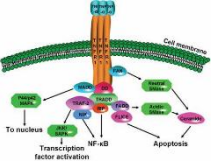
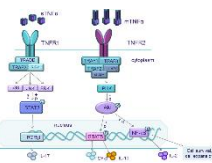
4 "B"






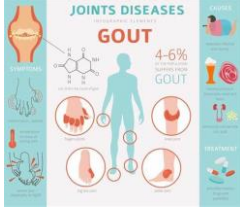

Comitán de Domínguez Chiapas. A 26 de Abril, 2024.


	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>SINDROME DE BLAU</p>   	<p>Enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel. En la actualidad, el BS se refiere tanto a la forma familiar como a la esporádica (anteriormente sarcoidosis de aparición temprana) de la misma enfermedad. El término propuesto de artritis granulomatosa pediátrica está actualmente en cuestión, ya que no representa la naturaleza sistémica de la enfermedad.</p>	<p>Las erupciones cutáneas en cara y luego se extienden al tronco. Episodios intermitentes de lesiones cutáneas.</p> <p>Articulaciones: protuberancias indoloras quistes en la parte posterior de los pies y las muñecas. Artritis simétrica de muñecas, tobillos y algunas veces codos. Iridociclitis granulomatosa insidiosa uveítis posterior panuveítis destructiva grave</p> <p>Nodos característicos en iris, sinequias focales, cataratas, aumento de la presión intraocular y precipitados Vitritis, coroiditis multifocal, vasculopatía retiniana y edema del nervio óptico. Pérdida visual. Fiebre, hipertensión sistémica y pulmonar maligna, vasculitis granulomatosa de grandes vasos e inflamación granulomatosa de hígado, riñones y pulmón.</p>	<p>El antígeno desconocido desencadena una respuesta inmunitaria mediada por células que se caracteriza por la acumulación de células T y macrófagos, la liberación de citocinas y quimiocinas y la organización de las células respondedoras en granulomas.</p> <p>Los granulomas son colecciones de células mononucleares y macrófagos que se diferencian en células gigantes multinucleadas y epitelioides, y están rodeadas por linfocitos, plasmocitos, fibroblastos y colágeno.</p>	<p>El diagnóstico descansa en gran medida en la demostración de la inflamación granulomatosa caseificante con células epiteliales y células gigantes multinucleadas</p> <ul style="list-style-type: none"> - Biopsia sinovial, conjuntival, o cutánea, - Test genéticos para mutaciones en el gen <i>NOD2</i>. 	<p>Antiinflamatorios habituales como los:</p> <p>Glucocorticoides</p> <p>Suprarrenales.</p> <p>Antitabolits</p> <p>Agentes biológicos como anti-TNF y infliximab</p>	<p>El BS está causado por mutaciones heredadas o de novo en el gen <i>NOD2</i> (16q12), responsable de alteraciones en la respuesta inmune innata, la inflamación y la muerte celular.</p> <p>Las mutaciones <i>NOD2</i> causan la activación del factor nuclear kappa B que es a su vez un regulador de la transcripción de citoquinas proinflamatorias.</p>

	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>DEFICIENCIA DE ADENOSINA DESAMINASA 2 (DADA2)</p>     	<p>Enfermedad rara, genética, sistémica y reumatológica debida a mutaciones inactivadoras de la adenosina desaminasa-2, que combina características variables de autoinflamación, vasculitis y una inmunodeficiencia leve.</p>	<p>Inflamación sistémica crónica o recurrente con fiebre.</p> <p>Livedo reticularis o racemosa.</p> <p>Accidentes cerebrovasculares isquémicos o hemorrágicos de inicio temprano.</p> <p>Neuropatía periférica.</p> <p>Dolor abdominal.</p> <p>Hepatoesplenomegalia. Hipertensión portal.</p> <p>Poliarteritis nodosa cutánea.</p> <p>Citopenia variable</p> <p>Deficiencia de inmunoglobulinas.</p>	<p>Deterioro progresivo de la función de las células de los islotes pancreáticos:</p> <p>Las células beta del páncreas, responsables de la síntesis de insulina, experimentan un declive en su función. Esto conduce a una disminución en la producción de insulina, lo que resulta en hiperglucemia persistente.</p> <p>Resistencia de los tejidos periféricos a la insulina:</p> <p>Los tejidos periféricos, como músculos y adipocitos, se vuelven menos sensibles a la insulina. Esta resistencia a la insulina dificulta la entrada de glucosa en las células, lo que contribuye a la hiperglucemia</p>	<p>La actividad enzimática reducida de ADA2 confirma el diagnóstico de DADA2, de especial importancia en los portadores de variantes de significado incierto en CECR1.</p>	<p>Terapia radica en el diagnóstico.</p> <p>Administración del tratamiento oportuno antes de la aparición de infecciones graves para una adecuada desintoxicación y recuperación del sistema inmune.</p> <p>Trasplante de médula ósea (TMO), células autólogas genéticamente modificadas y terapia de reemplazo enzimático (TRE).</p>	<p>La DADA2 afecta directamente la función de los linfocitos T y B, lo que conduce a una inmunodeficiencia grave.</p> <p>A diferencia de otras inmunodeficiencias, la DADA2 tiene características clínicas e inmunológicas específicas que ayudan en el diagnóstico y tratamiento</p>

	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>SÍNDROME ASOCIADO AL RECEPTOR DEL TNF (TRAPS)</p>  	<p>El síndrome periódico asociado al receptor de factor de necrosis tumoral es un trastorno autosómico dominante.</p> <p>El mal plegado del receptor es una característica universal de las mutaciones en TRAPS</p>	<p>Los episodios suelen comenzar antes de los 20 años y duran de 7 a 21 días (promedio de 10 días).</p> <p>Manifestaciones distintivas: fiebre, mialgias migratorias, tumefacción de los miembros y piel roja y dolorosa a la palpación.</p> <p>Otros síntomas pueden incluir cefalea, dolor abdominal, diarrea, náuseas, conjuntivitis dolorosa, edema periorbitario, artralgias, exantema y dolor testicular.</p> <p>Los varones son propensos a presentar hernias inguinales.</p>	<p>señalización celular defectuosa</p> <p>Reducción de la señalización de NFκB</p> <p>Proteínas mal plegadas.</p> <p>Tráfico del receptor mutado</p> <p>Deterioro de la autofagia</p> <p>Defectos en la apoptosis</p> <p>Producción de especies reactivas del oxígeno</p> <p>Alteración en la unión TNF-receptor</p> <p>Niveles elevados de expresión de IL-22</p>	<p>Antecedentes familiares.</p> <p>Episodios febriles prolongados, que son característicos del TRAPS.</p> <p>Síntomas como edema periorbitario, exantema migratorio, mialgia y otros signos inflamatorios.</p> <p>Examen físico.</p> <p>Se realizan estudios genéticos para identificar mutaciones en el gen que codifica el receptor de TNF 1 (TNFR1).</p> <p>La mutación en TNFR1 conduce a una acumulación de proteínas mal plegadas en el retículo endoplásmico, desencadenando una respuesta inflamatoria</p>	<p>Incluye corticosteroides, etanercept, anakinra y canakinumab.</p> <p>Con tratamiento, el pronóstico es bueno, aunque más reservado en pacientes con amiloidosis rena</p>	<p>Las concentraciones de receptores de TNF tipo 1 son bajas.</p> <p>El TNFR1 mutado es incapaz de unirse a TNF.</p> <p>Activación del factor nuclear potenciador de las cadenas ligeras kappa de las células B activadas (NFκB) de forma independiente.</p> <p>Proteínas mal plegadas y alteraciones en el tráfico del receptor mutado, lo que lleva a la acumulación de especies reactivas del oxígeno y defectos en la muerte celular por autofagia y apoptosis.</p> <p>Importancia del TNF-α: El TNF-α es un mediador clave en la respuesta inflamatoria. En el contexto del TRAPS, se ha observado: Elevación de las concentraciones circulantes y miocárdicas de TNF-α. Incremento periférico de las proteínas fijadoras para el TNF-α.</p>

	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>FIEBRE MEDITERRANEA</p>  	<p>Enfermedad de personas cuyos orígenes genéticos corresponden a la cuenca del Mediterráneo, predominantemente e judíos sefardíes, árabes del norte de África, armenios, turcos, griegos e italianos; Es un trastorno autosómico recesivo</p>	<p>Fiebre</p> <p>Dolor en el pecho</p> <p>Dolor abdominal</p> <p>Inflamación de las articulaciones</p> <p>Estreñimiento</p> <p>Diarrea</p> <p>Erupción roja en las piernas</p> <p>Dolores musculares</p> <p>Hinchazón y sensibilidad en el escroto.</p>	<p>Gen MEFV codifica una proteína de 781 aminoácidos, pirina (fiebre) o marenostrina (Mar Mediterráneo). Se expresa en células del sistema inmune innato incluyendo neutrófilos, eosinófilos, monocitos, células dendríticas y fibroblastos pertenecientes a serosas y tejido sinovial.</p> <p>La pirina controla de la inflamación a través de su relación con otras proteínas que conforman el inflamasoma, como la proteína NLRP3, un receptor de reconocimiento de patógenos. Es una estructura intracelular requerida para la producción de IL-1β. La pirina interactúa con la proteína adaptadora ASC del inflamasoma, produciéndose un aumento de la activación de caspasa-1 y producción de IL-1β.</p>	<p>Evaluación clínica</p> <p>Estudios genéticos</p> <p>El diagnóstico de la fiebre mediterránea familiar se basa principalmente en la evaluación clínica con los criterios de:</p> <p>Tel HaShomer</p> <p>pero las pruebas genéticas están disponibles y es particularmente útil en la evaluación de casos atípicos.</p>	<p>Colchicina</p> <p>canakinumab,</p> <p>anakinra</p> <p>rilonacept</p>	<p>Mutaciones en el gen MEFV en el brazo corto del cromosoma 16.</p> <p>Estas mutaciones se heredan de forma autosómica recesiva.</p> <p>Las mutaciones del gen MEFV producen un aumento de función, lo que confiere actividad nueva o mejorada a una proteína llamada pirina.</p> <p>En condiciones normales, la pirina forma parte del sistema inmunitario innato y protege contra las toxinas bacterianas que despolimerizan la actina y activan los inflamasomas.</p>

	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>GOTA</p>   	<p>La gota es un trastorno causado por hiperuricemia (urato sérico > 6,8 mg/dL [$> 0,4$ mmol/L]) que conduce a la precipitación de cristales de urato monosódico en y alrededor de las articulaciones, causando con mayor frecuencia artritis recurrente aguda o crónica.</p>	<p>Los síntomas de la gota suelen aparecer de forma repentina, a menudo durante la noche.</p> <p>Dolor articular intenso: afecta el dedo gordo del pie, aunque también puede manifestarse en otras articulaciones:</p> <p>Inflamación y enrojecimiento: La articulación afectada se hincha, se enrojece y puede sentirse caliente al tacto.</p> <p>Amplitud de movimiento limitada: Durante un ataque agudo de gota, la movilidad de la articulación puede verse restringida</p>	<p>Disminución de la excreción renal (más frecuente) o gastrointestinal</p> <p>Incremento de la producción (raro)</p> <p>Aumento de la ingesta de purinas (generalmente en combinación con disminución de la excreción)</p> <p>No se sabe por qué algunas personas con alta concentración de ácido úrico (urato) en suero desarrollan exacerbaciones agudas de gota y otras no.</p>	<p>Criterios clínicos</p> <p>Análisis del líquido sinovial</p>	<p>Terminación de una crisis aguda con antiinflamatorios no esteroideos (AINE), colchicina, corticosteroides o un antagonista de la interleucina-1 (IL-1)</p> <p>Prevención del depósito adicional de cristales de urato monosódico, reducción de la incidencia de las crisis, y resolución de los tofos existentes mediante la reducción del nivel de urato en suero</p> <p>Prevención de las crisis agudas recurrentes con colchicina diaria o un AINE</p> <p>Tratamiento de enfermedades coexistentes como hipertensión, hiperlipidemia y obesidad y evitar el exceso de purinas de la dieta</p>	<p>La gota aguda es principalmente mediada por neutrófilos e iniciada por la capacidad de los cristales de urato de activar complemento, el cual opsoniza partículas, estimulando una respuesta fagocítica con fusión lisosomal, generación de estallido respiratorio y liberación de una gran variedad de mediadores inflamatorios.</p> <p>El TGF-β está en gran cantidad en los fluidos sinoviales de la gota aguda e inhibe la expresión del receptor de IL-1, evitando que esta citoquina ejerza su acción inflamatoria.</p> <p>Una upregulación en la expresión de IL-10 ha demostrado limitar la inflamación inducida por urato en modelos experimentales y puede actuar como inhibidor natural de la inflamación gotosa</p>

	DEFINICIÓN	CLÍNICA	FISIOPATOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	RELACION INMUNITARIA
<p>SEUDOGOTA</p> 	<p>Conocida también como condrocalcinosis o artropatía por pirofosfato de calcio dihidratado (CPPD).</p> <p>Aparición de episodios agudos de artritis que se producen cuando cristales de pirofosfato de calcio dihidratado se depositan en el tejido articular.</p>	<p>Hinchazón de la articulación afectada.</p> <p>Dolor articular intenso.</p> <p>Articulación caliente al tacto.</p> <p>Rigidez.</p> <p>Fiebre</p> <p>Rigidez y dolor articular.</p> <p>Inflamación leve.</p> <p>Hinchazón similar a un nudo en la articulación, generalmente en las rodillas, las muñecas, los nudillos, los hombros, los codos o los tobillos.</p> <p>Disminución de la función de la articulación.</p> <p>Rigidez y fatiga matutinas.</p>	<p>Se depositan cristales de dihidrato de pirofosfato de calcio en el cartílago (tejido que protege los huesos) de una articulación. A menudo, la causa de esta acumulación es desconocida. Luego, los cristales se liberan en el líquido de la articulación, lo que provoca dolor e hinchazón en las articulaciones.</p> <p>Los ataques pueden ser tan graves como los de la verdadera gota, y las crisis estándar requieren mayor tiempo para alcanzar la intensidad máxima y duran de 1 a 4 semanas</p>	<p>Los análisis de sangre pueden detectar problemas en las glándulas paratiroides y tiroides, así como desequilibrios de minerales relacionados con la pseudogota.</p> <p>Es posible que el proveedor de atención médica extraiga con una aguja una muestra de líquido de la articulación afectada para detectar la presencia de cristales. Este procedimiento se denomina "aspiración de la articulación"</p> <p>Las radiografías de la articulación afectada pueden revelar daños en la articulación y depósitos de cristales en el cartílago de esta.</p>	<p>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.</p> <p>Antiinflamatorios no esteroideos (AINE).</p> <p>Colquicina (Colcrys, Mitigare).</p> <p>Corticoides</p> <p>Drenaje del líquido de la articulación</p>	<p>La proteína anquirina (ankyrin, ANK) es un factor central en la producción de exceso de pirofosfato extracelular, que promueve la formación de cristales de pirofosfato de calcio dihidratado. La proteína ANK es un transportador de pirofosfato intracelular y microvesicular hacia la localización extracelular donde se forman los cristales de pirofosfato de calcio dihidratado.</p>

REFERENCIA:

Manual MSD, versión para profesionales. [Manual MSD versión para profesionales \(msdmanuals.com\)](http://msdmanuals.com)