



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Cielo Brissel Fernández Colín

Dra. Ariana Morales

Enfermedades autoinmunitarias

Inmunología

4" B"

PASIÓN POR EDUCAR

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de Abril de 2024

ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

	DEFINICIÓN	CUADRO CLÍNICO	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO	FISIOPATOLOGÍA
GOTA	Es una forma común y compleja de artritis que afecta a cualquier persona, se caracteriza por ataques repentinos y graves de dolor, hinchazón, enrojecimiento y sensibilidad en una o más articulaciones	Dolor articular intenso, molestia persistente, inflamación y enrojecimiento, amplitud de movimiento limitado	Signos y síntomas, análisis de líquido sinovial, análisis de sangre, radiografías, ecografía, tomografía computarizada de doble energía	Ibuprofeno, naproxeno sódico, indometacina, celecoxib; colquicina; corticoesteroides; alopurinol, febuxostat, probenecid	Depósito de cristales de urato monosódico que activan el inflamasoma, en las articulaciones. Los cristales de urato se forman por niveles altos de ácido úrico en la sangre. El cuerpo produce ácido úrico cuando descompone purinas
SEUDOGOTA	Es una forma de artritis caracterizada por la hinchazón repentina y dolorosa de una o más articulaciones. Los episodios pueden tardar días o semanas	Afecta mayormente a las rodillas, con menor frecuencia las muñecas y los tobillos; las articulaciones afectadas se encuentran: hinchadas, calientes y con dolor	Análisis de sangre, muestra de líquido de la articulación afectada, radiografías	No tiene cura; medicamentos como naproxeno, indometacina, colquicina, corticoesteroides, drenaje de la articulación	Depósito o cristales de calcio de pirofosfato en la articulación afectada y la activación del inflamasoma
SINDROME DE BLAU	Es una enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que es heredada genéticamente de forma autosómica dominante afectando a la piel, ojos y articulaciones	Dermatitis, artritis, uveítis, exantema típico con lesiones pequeñas y redondeadas, eritema intenso, inflamación articular con movilidad limitada, deformidades, erosiones, menor funcionalidad de los pulmones o riñones, hipertensión, fiebre recurrente	Sospecha clínica, biopsia de la lesión cutánea o articulación inflamada, examen clínico, análisis de sangre, radiografías, resonancias magnéticas, análisis genéticos	No existe tratamiento; Las manifestaciones clínicas leves se tratan con antiinflamatorios no esteroideos y las manifestaciones clínicas severas con corticoesteroides sistémicos	Gen NOD2 que codifica para una proteína que funciona en el sistema inmune, cuando este gen tiene una mutación, la proteína no funciona correctamente y los paciente presentan inflamación crónica, formación de granulomas en tejidos y órganos
FIEBRE MEDITERRANÉA	Es un trastorno inflamatorio genético que suele presentarse en personas de origen mediterráneo produciendo fiebre recurrente e inflamación dolorosa en el abdomen, pecho y articulaciones	Comienza durante la infancia; Se produce en ataques que duran de 1 a 3 días; Fiebre, dolor abdominal, dolor de pecho, dolor e hinchazón de las articulaciones(rodillas, tobillos, cadera), sarpullido en piernas, mialgia, escroto hinchado y sensible, amiloidosis	Examen físico, revisión de los antecedentes médicos familiares, análisis de sangre, análisis de orina, pruebas genéticas	No tiene cura, Se utilizan medicamentos como: Colquicina, canakinumab, rilonacept y anakinra	Cambio genético en el gen MEFV que afecta el funcionamiento de la proteína pirina que funciona en el sistema inmune, causando problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo
SINDROME DE SINGLETON-MERTEN	Es un trastorno caracterizado por displasia dental, calcificación progresiva de la aorta torácica con estenosis, osteoporosis y expansión de las cavidades medulares de los huesos de la mano	Caries, obstrucción y estrechamiento de la aorta, calcificación de la válvula mitral, bloqueo cardíaco, soplos sistólicos, cardiomegalia, osteoporosis, atrofia muscular, retraso del crecimiento, malformaciones, erupción psoriasiforme de la piel, glaucoma, fotosensibilidad, problemas neurológicos, hipotonía	Signos y síntomas; rayos x, cateterismo cardíaco	No tiene cura; se utilizan medicamentos como corticoides de los cuales encontramos: metilprednisolona intravenosa, prednisona oral e inmunoglobulinas intravenosas	mutaciones en el gen IFIH1 y en el gen DDX58 que activan las respuestas de interferón tipo I (IFN1)
SINDROME DE AICARDI-GOUTIERES	Es una encefalopatía progresiva que se desarrolla en los primeros años de vida y que es causada por una inflamación anormal en diferentes tejidos	Encefalopatía grave, epilepsia, desarrollo de tetraplejía, sabañones en las extremidades, enlentecimiento del desarrollo psicomotor	Tomografía computarizada de cabeza, electrocardiograma, examen oftalmológico, resonancia magnética	No existe tratamiento	mutaciones en siete genes relacionados con el sistema inmunitario: ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1 e IFIH1