



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre de la alumna: Tania
Elizabeth Martinez Hernandez**

**Nombre del profesor: Dra. Ariana
Morales Méndez**

**Nombre del trabajo: Cuadro
comparativo de enfermedades**

Materia: Inmunología

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: 4

Grupo: B

Comitán de Domínguez, Chiapas, 25 de abril de 2024

Enfermedad	Definición	Cuadro clínico	Diagnostico	Tratamiento	Relación con la inmunidad
Sx de Blaw	Enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante. El gen responsable se llama NOD2 que codifica para una proteína con una función en respuesta inmune, el gen es portador de mutación y la proteína no funciona correctamente.	Triada de dermatitis, artritis (En muñecas y pies) y uveítis. Empieza con exantema típico con lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceada y cataratas y aumento de presión intraocular, Vitritis.	-Sospecha clínica: Si se presenta la combinación de síntomas o la triada típica habitual -Demostración de granulomas: Se observan en biopsias de la lesión cutánea con examen clínico, análisis de sangre e imágenes (Radiografías o resonancias magnéticas). -Análisis genético	Las manifestaciones leves con antiinflamatorios no esteroides y las severas con corticoesteroides sistémicos, inmunosupresores; metotrexate, ciclosporina, anti factor de TNF-a como infliximab, etarcept, anti-IL-1	El gen NOD2 tiene una función en el sistema inmune, si falla provoca inflamación crónica y una falla en la respuesta inmune frente a gérmenes
Interferonopatias (Sx de Aicardi-Goutieres)	Es una encefalopatía subaguda hereditaria caracterizada por calcificación de ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis de líquido cefalorraquídeo por alteración de 7 genes implicados en metabolismo INF	Aparecen en los primeros días de vida o meses con problemas de alimentación, irritabilidad, regresión o retraso psicomotor, epilepsia, microcefalia, sx piramidal	La calcificación, la leucodistrofia quística y la atrofia cortical-subcortical son principales hallazgos, Niveles altos de INF-a y la linfocitosis en LCR son frecuentes, se confirma con análisis de 4 genes	Tratamiento sintomático (Manejo de problemas de alimentación, retraso psicomotor y posible epilepsia)	Debido al aumento de interferón T1 genera una desregulación inmunitaria-Inflamatoria que genera pleocitosis mononuclear y aumento de neopterin en LCR.
Sx de CANDLE	Es una enfermedad rara, es un sx de contracturas articulares, atrofia muscular, anemia microcítica y lipodistrofia en la infancia por paniculitis, es una enfermedad autosómica recesiva, si no se trata causa hasta la muerte	Fiebre recurrente y brotes cutáneos; (2 sem y 6 meses de vida) placas eritematosas y lesiones violáceas residuales, parpados violáceos inflamados y labios gruesos, lipodistrofia, artralgias sin artritis, conjuntivitis, epiescleritis ganglionar, condritis en oídos y nariz, meningitis aséptica	Se basa en las manifestaciones y características. -Análisis genético: Que sea portador de 2 genes mutados (Uno de cada Progenitor) Para manifestaciones: -Examen de Sangre (VSG) -PCR -Hemograma completa y fibrinógeno	No hay cura, pero los corticoesteroides (1 y 2 mg/kg/día) mejoran síntomas como fiebre, dolor articular, los inhibidores del TNF-a dan mejoría temporal	Aquí se asocia los genes de la proteasoma y del sistema inmunoproteosoma se produce una acumulación de proteínas marcadas por ubiquitina en el interior de los macrófagos estrés celular e incremento de metabolismo del IFN T1 por activación secundaria de la vía de señalización de las JAK-quinasas
Fiebre Mediterránea	Enfermedad autoinflamatoria por un cambio genético (mutación). Es hereditaria de	Ciclos de fiebre por infecciones, estrés, menstruación, agentes tóxicos (48-72 horas cada 3-5 semanas), ascitis,	Con dos criterios clínicos: Fiebre, respuesta a colchicina, serositis y	Colchicina la dosis se ajusta al peso corporal inferior a los 3mg/día.	No hay producción de anticuerpos ni pueden identificar las cel. T y no

	mutaciones que conducen a una regulación inapropiada de la inflamación. Afecta la función de la proteína pirina y causa problemas de en la regulación de la inflamación	mialgias, artralgia, menos frecuentes eritemas cutáneas, estreñimiento, amiloidosis. En niños da diarrea.	amiloidosis y el estudio del gen MEFV		atacan los autoantígenos
Inflamosomo. (Gota)	Trastorno causado por hiperuricemia que conduce a la precipitación de cristales de urato monosódico en y alrededor de las articulaciones, causando con mayor frecuencia artritis aguda o crónica, suele ser monoarticular y afecta articulación metatarsofalángica.	Dolor agudo (Nocturno), afecta la articulación metatarsofalángica del dedo gordo, afecta cadera, hombros, la articulación sacroilíaca, esternoclavicular. Hay edema, calor, rubicundez, fiebre, taquicardia, escalofríos, malestar general, tofos.	Se sospecha cuando artritis monoarticular, se utiliza: -Análisis del líquido sinovial -Concentración de Urato en suero - Estudios de imágenes (ecografía)	De una crisis con antiinflamatorios no esteroides, colchicina (1,2 mg0) corticoesteroides o antagonista IL-1, disminuyen la producción de urato con alopurinol o febuxoast	Se asocia con la inflamación debido a los cristales de ácido úrico en las articulaciones, la respuesta inmunitaria desencadenada por los cristales activa sustancias de las articulaciones afectadas
Sx de Schnitzler	Trastorno autoinflamatorio sistémico multifactorial de comienzo tardío y predomina en hombres, se caracteriza por rash urticariano crónico y gammapatía monoclonal (IgM, IgG) se ha relacionado con la sobreproducción de IL-1 β que lleva a pérdida de funciones autoinflamatorias de las células Th17 ³	Fiebre intermitente, artralgias o artritis, dolor óseo, linfadenopatías, hepatoesplenomegalia, aumento de reactantes de fase aguda, leucocitosis e imágenes óseas anormales.	El dx es dificultoso dada la ausencia de marcadores específicos y la necesidad de combinación de manifestaciones clínicas, analíticas y radiológicas, así como la exclusión de otras enfermedades.	Los convencionales son ineficaces (Antihistamínicos, Antiinflamatorios no esteroides, glucocorticoides e inmunosupresores) Con el advenimiento de los inhibidores de IL-1, como el canakinumab, el pronóstico cambio radicalmente.	Situación que se da en la alteración del equilibrio de la interleucina IL- 1 β por lo que hay activación del sistema inmune y reacciones inflamatorias de manera excesiva.

Referencia Bibliográficas:

Síndrome de CANDLE. (2016).

<https://www.primo.it/pediatricrheumatology/DO/info/29/S%C3%ADndrome-de-CANDLE>

S. Hernandez. (septiembre 2017). Síndrome de Blau. <https://www.actadermo.org/es-enfermedades-autoinflamatorias-dermatologia-pediatica-parte-articulo-S0001731017301801>

B. Gómez González. (noviembre 2001). Síndrome de Schnitzler. <https://www.elsevier.es/es-revista-reemo-70-articulo-sindrome-schnitzler-13024921>

C. Aguirre Errasti. (junio 2002). Fiebre mediterránea familiar. <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>

Sarah F. Keller. (julio 2022). Gota. <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/trastornos-de-los-tejidos-musculares-y-conectivo/artritis-inducida-por-cristales/gota>