



**Brian Torres Villalobos**

**Dra. Ariana Morales Mendez**

**Cuadro comparativo**

**Inmunología**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**4° "C"**

Enfermedad	Concepto	Fisiopatología	Cuadro clínico	Dx	Tx
<b>Síndrome de Blau</b>	Enfermedad granulomatosa, autoinflamatoria, genética heredada de forma autosómica dominante.	Defecto en el gen CARD15 / NOD2. Mal control de la respuesta inflamatoria provocando un granulomatoso, inflamación y daños a los tejidos.	Erupción cutánea, artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo). Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente.	-Sospecha clínica -Demostración de granulomas -Análisis genético:	Medicamentos antiinflamatorios habituales como los glucocorticoides suprarrenales, antitabólicos y también agentes biológicos como anti-TNF y infliximab, todos con varios éxitos.
<b>Interferonopatías tipo 1</b>	Grupo de enfermedades reumáticas, con frecuencia son graves y tienen un comienzo temprano. Incluyendo el síndrome de Aicardi-Goutières , que participa en la respuesta del sistema inmune innato a los antígenos virales	Disfunción en la regulación del sistema inmunitario, dando como resultado activación excesiva de los interferones y la inflamación crónica.	Presentan lesiones de tipo sabañón, fundamentalmente en los dedos de las manos, aunque también pueden afectarse los pies y los pabellones auriculares, más frecuentes en invierno y con necrosis acral asociada	Pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes.	Altas dosis de corticoides como metilprednisolona intravenosa, Inmunosupresores y terapias dirigidas a bloquear la acción de los interferones.
<b>Interferonopatías tipo 2</b>	Actúa fundamentalmente a nivel del sistema inmune adaptativo	Implica una disfunción en la regulación de la producción de interferón gamma, lo que conduce a una respuesta inmune hiperactiva y la inflamación crónica.	Varian, comúnmente incluyen fiebre recurrente, inflamación de órganos como el hígado, bazo y ganglios linfáticos, así como problemas neurológicos y dermatológicos	Pruebas genéticas para identificar mutaciones en genes relacionados con la producción o regulación del interferón gamma, junto con la evaluación de los síntomas clínicos.	controlar síntomas y la inflamación. Medicamentos antiinflamatorios, inmunosupresores y terapias dirigidas a bloquear la acción del interferón gamma. Fisioterapia y manejo del dolor.

Enfermedad	Concepto	Fisiopatología	Cuadro clínico	Diagnóstico	Tratamiento
<b>Fiebre mediterranea familiar</b>	Trastorno autosómico recesivo con episodios recurrentes de fiebre y peritonitis, a veces con pleuritis, lesiones cutáneas, artritis y pericarditis.	Provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos. El cambio genético afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.	Fiebre, dolor torácico, artritis, afección cutánea, menor frecuencia: orquitis automitadas, meningitis, mialgias, esplenomegalias	Historia clínica del paciente, el patrón evolutivo de sus síntomas y signos, sus características étnicas, la historia familiar y la respuesta a la colchicina.	Fármaco colchicina, a dosis de 0,6-1,8 mg/día
<b>Inflammasomopatías tipo 1</b>	Mutaciones que afectan a las proteínas que participan en la formación de los inflammasomas, activación desregulada del inflammasoma, con la subsecuente liberación de citocinas proinflamatorias, dando piroptosis	Grupo de trastornos genéticos que afectan el sistema inmunitario, provocando una inflamación crónica sin la presencia de infección o autoanticuerpos.	Fiebre recurrente, dolor abdominal, erupciones cutáneas, artritis, y en algunos casos complicaciones graves como amiloidosis	Se realiza mediante pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes asociados con estos trastornos.	Medicamentos antiinflamatorios, inhibidores de la interleucina-1, y en casos, terapias inmunosupresoras para controlar la respuesta inflamatoria.
<b>Inflammasomopatías tipo 2</b>	Activación anormal de la inmunidad innata sin que haya infección o autoinmunidad	Implica la activación anormal de estructuras llamadas inflammasomas, que desencadenan la liberación de citoquinas proinflamatorias como la interleucina-1 $\beta$ . Esto conduce a la inflamación persistente y daño tisular.	Fiebre recurrente, inflamación de articulaciones (artritis), erupciones cutáneas (dermatitis), inflamación ocular (uveítis), y otros signos de inflamación sistémica.	Evaluación clínica de los síntomas, pruebas genéticas. También pueden realizarse pruebas de laboratorio	Controlar la inflamación y los síntomas. Medicamentos: antiinflamatorios, inmunosupresores y terapias dirigidas específicamente a bloquear la actividad de los inflammasomas

## Bibliografía

Síndromes autoinflamatorios (SAI). (s. f.). Hospital Universitario Vall D'Hebron. <https://hospital.vallhebron.com/es/asistencia/enfermedades/sindromes-autoinflamatorios-sai>

Erramuspe, C., Racca, M., Siemsen, M., Pelosso, M., Quaglia, M., Tissera, Y., Alonso, C., Savio, V., Albiero, J., Gobbi, C., Alba, P., Boffelli, L., Maccioni, M., & Demarchi, M. (s. f.). Niveles de Interferón Tipo I en pacientes con Lupus Eritematoso Sistémico. [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2362-36752021000100003](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2362-36752021000100003).

Picard C, Bobby Gaspar H, Al-Herz W, Bousfiha A, Casanova JL, Chatila T, et al. International Union of Immunological Societies: 2017 Primary Immunodeficiency Diseases Committee Report on Inborn Errors of Immunity. J Clin Immunol. 2017;38(1):96-128 Aspectos clínicos y genéticos del síndrome de Blau: seguimiento de 25 años de una familia y revisión de la literatura Rev Autoimmune(2009)