



**Nombre del alumno: Elvin Caralampio
Gómez Suárez**

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

Nombre del trabajo: Cuadro comparativo

Materia: Inmunología

Grado: 4

Grupo: "C"

SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS

ENFERMEDAD	CONCEPTO	FISIOPATOLOGÍA	CUADRO CLINICO	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO
<u>Síndrome de Blau</u>	Enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel	Defecto en el gen CARD15/NOD2. Mal control de la respuesta inflamatoria provocando un granulomatoso, inflamación y daños a los tejidos.	<ul style="list-style-type: none"> • Erupción cutánea • Artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo). • Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente 	<ul style="list-style-type: none"> • Sospecha clínica • Demostración de la inflamación granulomatosa (células epiteliales y gigantes multinucleadas en biopsia sinovial, conjuntival, o cutánea) • Test genético del gen NOD2 	<ul style="list-style-type: none"> • Antiinflamatorios no esteroideos en manifestaciones leves • Corticos esteroideos sistémicos en manifestaciones severas • Antiinflamatorios como los glucocorticoides suprarrenales
<u>Interferonopatías tipo 1</u>	Enfermedad reumática, con frecuencia grave y de 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 activación excesiva de los interferones y la inflamación crónica.	<ul style="list-style-type: none"> • 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 • Con necrosis acral asociada 	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas genéticas identificando mutaciones en los genes 	<ul style="list-style-type: none"> • Altas dosis de corticoides • Metilprednisolona intravenosa • Prednisona oral • Inmunoglobulinas intravenosas durante las fases agudas
<u>Interferonopatías tipo 2</u>	Enfermedades que actúan fundamentalmente a nivel del sistema inmune adaptativo	Disfunción en la regulación de la producción de interferón gamma, conduciendo a una respuesta inmune hiperactiva y la inflamación crónica.	<ul style="list-style-type: none"> • Varían, comúnmente • Incluyen fiebre recurrente • Inflamación de órganos como el hígado, bazo y ganglios linfáticos • Problemas neurológicos • Problemas dermatológicos 	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas genéticas identificando mutaciones en genes relacionados con producción o regulación del interferón gamma • Evaluación de los síntomas clínicos. 	<ul style="list-style-type: none"> • Controlar síntomas e inflamación. • Medicamentos antiinflamatorios • Inmunosupresores • Terapias dirigidas a bloquear la acción del interferón gamma • Fisioterapia y manejo del dolor
<u>Fiebre mediterranea familiar</u>	Provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo	Mutación en el gen MEFV localizado en el cromosoma 16 que se responsabiliza de la producción de la proteína pirina la cual implica la regulación de la apoptosis, la respuesta inflamatoria y producción de citoquinas	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor abdominal • Dolor torácico que es agudo y empeora al tomar una respiración • Fiebre o escalofríos y fiebre alternantes • Úlceras cutáneas rojas e inflamadas de diámetro entre 5 y 20 centímetros • Dolor e hinchazón de las articulaciones, generalmente de las rodillas, los tobillos y la cadera 	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas genéticas identificando el gen MEFV del cromosoma 16 dañado • Análisis de sangre encontrando nivel elevado de glóbulos blancos • Análisis de orina 	<ul style="list-style-type: none"> • Colquicina • Medicamentos que bloquean la proteína interleuquina-1 • Canakinumab • Rilonacept • Anakinra
<u>Inflammasomopatías tipo 1</u>	Son mutaciones que afectan a las proteínas que participan en la formación de los inflammasomas, dando activación desregulada del inflammasoma, con la subsecuente liberación de citoquinas proinflamatorias, dando piroptosis.	Grupo de trastornos genéticos que afectan el sistema inmunitario, provocando una inflamación crónica sin la presencia de infección o auto anticuerpos	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre recurrente • Dolor abdominal • Erupciones cutáneas • Artritis • En algunos casos complicaciones graves como amiloidosis 	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes asociados con estos trastornos 	<ul style="list-style-type: none"> • Medicamentos antiinflamatorios • Inhibidores de la interleucina-1 • Terapias inmunosupresoras para controlar la respuesta inflamatoria
<u>Inflammasomopatías tipo 2</u>	Activación anormal de la inmunidad innata sin que haya infección o autoinmunidad	Implica la activación anormal de estructuras de inflammasomas, desencadenando la liberación de citoquinas proinflamatorias como la interleucina-1 β , que conduce a la inflamación persistente y daño tisular	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre recurrente • Inflamación de articulaciones (artritis) • Erupciones cutáneas (dermatitis) • Inflamación ocular (uveítis) • Inflamación sistémica 	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación clínica de los síntomas • Pruebas genéticas • Pruebas de laboratorio 	<ul style="list-style-type: none"> • Controlar la inflamación y síntomas. • Medicamentos antiinflamatorios • Medicamentos inmunosupresores • Terapias dirigidas específicamente a bloquear la actividad de los inflammasomas.

BIBLIOGRAFÍA:

- Fiebre mediterránea familiar - síntomas y causas – Mayo Clinic. (2022, 5 enero). Mayo Clinic.
- Fiebre mediterránea familiar - diagnóstico y tratamiento – Mayo Clinic. (2022, 5 enero). Mayo Clinic.
- Síndromes autoinflamatorios (SAI). (s. f.). Hospital Universitario Vall D’Hebron
- 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.
- 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 autoinmune* (2009)
- Chen K, Coonrod EM, Kumánovics A, Franks ZF, Durtschi JD, Margraf RL et al. Germline mutations in NFKB2 implicate the noncanonical
- NF-κB pathway in the pathogenesis of common variable immunodeficiency. *Am J Hum Genet.* 2013;93(5):812-24. C, A. E., & J, B. R. (2002, 1 junio). Fiebre mediterránea familiar. *Medicina Integral.*
- Ben-Chetrit E, Levy M. Familial Mediterranean Fever. *Lancet* 1998; 351:659-64. Booth D R, Gillmore J D, Lachmann H J, Booth S E, Bybee A, Soytürk M, et al. The genetic basis of autosomal dominant familial
- Mediterranean fever Q. *J Med* 2000; 93:217-21. D.L. Kastner, S. Brydges, K.M. Hull. Chapter 27: Periodic fever syndromes.
- Primary immunodeficiency diseases. A molecular and genetic approach, 2nd ed., pp. 367-389 S.L. Masters, A. Simon, I. Aksentijevich, D.L. Kastner.
- Horror Autoinflammaticus: the molecular pathophysiology of autoinflammatory disease. *Annu Rev Immunol*, 27 (2009), pp. 621-668