



Alexa Martínez Martínez.

Dra. Ariana Morales Mendez.

Cuadro comparativo.

Inmunología.

PASIÓN POR EDUCAR

4to "C"

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril de 2024.

SINDROMES AUTOINFLAMATORIOS

Enfermedad	Concepto	Fisiopatología	Cuadro clínico	Diagnóstico	Tratamiento
Síndrome de hiperinmunoglobulinemia	Enfermedad autoinflamatoria que se caracteriza por ataques periódicos de fiebre y una reacción inflamatoria sistémica.	Es causado por mutaciones en el gen MVK que codifica la enzima mevalonato quinasa. Las mutaciones conducen a una deficiencia parcial de la enzima mevalonato quinasa	Fiebre, escalofríos, palidez, sensación de frío y convulsiones febriles, cefalea, dolor abdominal, náuseas, vómitos y diarrea, erupciones cutáneas, aftas, y dolores articulares.	Dx bioquímicos y genéticos.	No existe cura. En algunos casos han utilizado: Prednisona altas dosis, anakinra, etanercept.
CAPS	Se incluyen en realidad tres enfermedades: síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío (FCAS), síndrome de Muckle-Wells (MWS) y el desorden inflamatorio multisistémico de inicio neonatal (NOMID). Comparten un mismo mecanismo molecular y representan diferentes grados de severidad dentro de un mismo espectro.	El gen responsable para las 3 entidades clínicas (FCAS, MWS y CINCA /NOMID) se llama CIAS1 (o NLRP3) y codifica una proteína llamada criopirina. Si el gen se encuentra bloqueado, confiere una actividad aumentada a la proteína (llamada ganancia de función) y las respuestas	Exantema, febrícula, disconfort abdominal, conjuntivitis y artromialgias.	Diagnóstico genético, los síndromes CAPS se localizan en el gen NLRP3	Bloqueo de la IL-1, siendo los fármacos disponibles con indicación médica aprobada anakinra y canakinumab.

		inflamatorias se ven aumentadas.			
TRAPS	Síndrome periódico caracterizado por fiebre recurrente, artralgias, mialgias, lesiones cutáneas y manifestaciones oculares, cuya principal complicación es la amiloidosis secundaria.	Aparición de mutaciones en el gen que codifica para el miembro 1A de la superfamilia de receptores del factor de necrosis tumoral (TNFRSF1A)	Fiebre, mialgias migratorias, exantema cutáneo migratorio, serositis inflamatoria aséptica, edema periorbital y conjuntivitis.	Durante la fase aguda: proteína C reactiva, fibrinógeno y haptoglobina.	Agentes antiinflamatorios no-esteroides se emplean para el tratamiento sintomático. Corticoesteroides para controlar los episodios inflamatorios Etanercept, inhibidor de TNF
Fiebre mediterránea familiar	Es una enfermedad genética debida a mutaciones en el gen MEFV, que se localiza en el brazo corto del cromosoma 16. Este gen codifica para la proteína pirina/ marenostina, involucrada en el control de la inflamación.	El cuerpo puede producir una proteína llamada amiloide A, que no suele encontrarse en el cuerpo. La acumulación de esta proteína causa inflamación, que puede causar daño a los órganos.	Episodios inflamatorios agudos, fiebre elevada, dolor abdominal, artralgias, dolores musculares, dolor de pecho, tos seca y corta, erupciones cutáneas, dolor en genitales, fatiga, dolor generalizado.	El análisis del gen MEFV puede confirmar la sospecha clínica y establecer el diagnóstico definitivo de la enfermedad.	El tratamiento de primera línea la colchicina por vía oral, diaria y de por vida.
Síndrome de fiebre periódica, aftas, faringitis y adenitis	Enfermedad autoinflamatoria sin mutación genética conocida, siendo habitual la ausencia de otros familiares afectos.	Desconocida, aunque se considera una enfermedad autoinflamatoria, en la que subyace	Fiebre recurrente, dolor de garganta, aftas y aumento de tamaño de los ganglios cervicales.	No hay pruebas específicas y el diagnóstico se hace por su presentación clínica. Para confirmarlo hay que	Prednisona acorta la duración de las crisis.

		una disregulación en la producción de citocinas proinflamatorias ante determinados estímulos.		descartar otras enfermedades de tipo infeccioso, reumatológico e inmunológico.	
Síndrome de Blau	Es una enfermedad hereditaria familiar, autosómica dominante	El gen responsable se llama NOD2, codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune, este gen es portador de una mutación la proteína no funciona correctamente y los pacientes presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo.	Papulas o papulonódulos asintomáticos, paniculitis similares al eritema nudoso y vasculitis leucocitoclásica.	Sospecha clínica: debe considerarse el síndrome de Blau cuando un niño presenta una combinación de síntomas (articulación, piel, ojos) o la tríada típica habitual. Demostración de granulomas: para realizar el diagnóstico del síndrome de Blau/SIP, Análisis genético.	No existen evidencias por lo que respecta al tratamiento óptimo para el síndrome de Blau/SIP. Las manifestaciones clínicas leves suelen tratarse con antiinflamatorios no esteroideos, mientras que las manifestaciones clínicas severas son manejadas con corticoesteroides sistémicos