



Universidad del sur
Campus Comitán
Licenciatura en Medicina Humana



Enfermedades autoinflamatorias



Nombre del alumnos: Jennifer González Santiz

Grado y grupo: 4°D

Materia: Inmunología

Nombre del docente: Dra. Ariana Morales Mendez

ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS

Nombre	Concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnostico	Tratamiento
Fiebre mediterránea	Es un trastorno inflamatorio genético que produce fiebre recurrente e inflamación dolorosa en el abdomen, el pecho y las articulaciones.	Es provocada por una mutación que pasa de padres a hijos; el cambio genético ocurre en un gen llamado MEFV del cromosoma 16. Afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre • Dolor abdominal • Disnea • Sarpullido en las piernas • Dolores musculares • Escroto hinchado y sensible • Dolor e hinchazón en las articulaciones 	<ul style="list-style-type: none"> • El análisis del gen MEFV • Examen físico • Revisión de los antecedentes médicos familiares • Análisis de sangre y orina 	<p>La colchicina, en forma de pastilla, disminuye la inflamación en el cuerpo y ayuda a prevenir los ataques y el desarrollo de amiloidosis.</p> <p>Bloqueadores de interleuquina-1.</p>
Síndrome de blau	Una enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel.	Causado por mutaciones heredadas o de novo en el gen NOD2 (16q12), responsable de alteraciones en la respuesta inmune innata, la	<ul style="list-style-type: none"> • La tríada clínica de dermatitis, artritis y uveítis. • Aumento de la presión arterial o fiebre recurrente. 	<ul style="list-style-type: none"> • Sospecha clínica por la tríada típica habitual. • Demostración de granulomas • Análisis genético 	El tratamiento incluye los medicamentos antiinflamatorios habituales como los glucocorticoides suprarrenales, antitabolits y también agentes

		inflamación y la muerte celular.			biológicos como anti-TNF y infliximab.
síndrome de deficiencia de adenosina desaminasa 2 (DADA2)	La deficiencia de adenosina desaminasa 2 es un trastorno hereditario que causa inflamación, especialmente en los tejidos que forman los vasos sanguíneos (vasculitis).	La deficiencia de ADA2 está rovocada por mutaciones bialélicas en el gen CECR1 (también conocido como ADA2) y la enfermedad se hereda de manera autosómica recesiva.	<ul style="list-style-type: none"> • livedo reticularis • fiebre • dolor muscular y abdominal • agrandamiento del hígado o bazo. • necrosis de los dedos de las manos y los pies. • neurismas arteriales 	<ul style="list-style-type: none"> • Estudio genético de las mutaciones en los 2 alelos del gen CECR1. • Estudio enzimático, de la actividad funcional de la proteína adenosín deaminasa 2. 	Inhibidores de TNF y es efectivo en controlar la inflamación y preservar la integridad vascular. Trasplante de células madre hematopoyética
Síndrome de deficiencia del antagonista del IL-36R	Es una enfermedad autoinflamatoria hereditaria caracterizada por brotes repetidos de psoriasis pustulosa generalizada	Las mutaciones dan como resultado una disminución en los efectos antagonistas de la proteína IL-36RA, por las diferentes formas de la IL-36 (alfa, beta y gamma). Forman	<ul style="list-style-type: none"> • Erupción eritematosa pustulosa con fiebre alta • Inflamación sistémica • Lengua geográfica • Distrofia ungueal 	Prueba de los niveles séricos proteína C reactiva y Biometría hemática (leucocitosis).	No hay un tratamiento establecido. Los esteroides tópicos y orales, la vitamina D3, la acitretina y los inhibidores del factor de necrosis tumoral son efectivos.

		parte de la familia de la IL-1.			
SAVI	Es un trastorno genético autoinflamatorio poco frecuente. Se trata de una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING.	Por mutaciones con ganancia de función en el gen TMEM173.	<ul style="list-style-type: none"> • Fiebre recurrente • Vasculitis cutánea • Afectación pulmonar 	Biometría hemática (anemia, leucocitopenia, trombocitosis) y perfil de inmunoglobulinas (aumento de IgG y IgA).	Los fármacos biológicos como el rituximab, infliximab, etanercept, anakinra y tocilizumab tampoco han sido efectivos.
Deficiencia del antagonista del receptor de interleuquina 1 (DIRA)	Es una enfermedad autosómica recesiva, de inicio neonatal.	El gen responsable se llama IL1RN, cuya proteína, el antagonista del receptor de la IL-1 (IL-1RA), juega un importante papel en la resolución natural de la inflamación.	La inflamación cutánea se caracteriza por enrojecimiento, descamación y formación de pústulas. La afectación ósea por inflamaciones óseas dolorosas, con enrojecimiento y calor en la piel.	Análisis genéticos, observándose mutaciones en los dos alelos del gen IL1RN.	Las dosis altas de corticoesteroides pueden controlar parcialmente los síntomas de la enfermedad.

Bibliografía

- <https://www.medicapanamericana.com/mx/libro/manual-de-enfermedades-autoinflamatorias>
- <https://fmf.org.es/sindromes-autoinflamatorios/>
- Kanazawa N, Okafuji I, Kambe N, Nishikomori R, Nakata-Hizume M, et al. Early-onset sarcoidosis and CARD15 mutations with constitutive nuclear factor-κB activation: common genetic etiology with Blau syndrome. Blood