



Universidad del sureste.

Campus Comitán De Domínguez Chiapas.

Medicina Humana.



Síndromes autoinmunitarios.

Nombre del alumno:

Katia Marlen Espinosa Sánchez.

Nombre del profesor:

Dra. Ariana Morales Méndez.

Parcial: 2do. Parcial.

Semestre: 4to. Semestre. 4to. D

Nombre de la Materia:

Inmunología.

Viernes 26 de abril del año 2024.

Enfermedad.	SAVI.	Gota.	S. de Blau.	S. de Schinitzler.	S. de Aicardi-Goutieres.	Fiebre mediterránea.
Definición.	La vasculopatía asociada a STING de inicio en la infancia, es un trastorno genético autoinflamatorio poco frecuente.	Enfermedad crónica, artritis más frecuente en el ser humano, debida a la presencia crónica de hiperuricemia.	Enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante.	Enfermedad autoinflamatoria crónica adquirida poco frecuente.	Enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva.	Enfermedad hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva.
Fisiopatología.	Interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING.	Interacción entre los cristales de UMS y los sinoviocitos, ocasiona una reacción de tipo autoinflamatorio.	Gen NOD2 que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune, si es portador de una mutación, la proteína no funciona correctamente.		El sistema inmunológico no funciona normalmente y se produce un exceso de interferón.	Cambio genético que afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, (pirina) causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo.
Cuadro clínico.	Lesiones cutáneas. Lesiones pulmonares. Lesiones articulares graves. Fiebre baja. Tos recurrente.	Dolor intenso. Inflamación crónica. Afectación en articulaciones, y tendones.	Artritis. Dermatitis. Lesiones pequeñas y redondeadas. Uveítis.	Erupciones urticariales. Fiebre. Fatiga. Inflamación ganglionar. Dolor articular.	Microcefalia evolutiva. Encefalopatía grave. Calcificaciones intracraneales.	Inflamación dolorosa (abdomen, pecho y articulaciones). Fiebre. Serositis.
Diagnostico.	Análisis de sangre. PCR. Biopsia. Angiografía. IRM.	Microcristales de urato en el líquido sinovial y los tejidos. Análisis de sangre.	Biopsia. Análisis genético.	Hemograma. Proteinograma. Inmunoelectroforesis. Manifestaciones clínicas.	Estudio genético con cariotipo molecular mediante array de hibridación genómica.	Análisis de sangre. Pruebas genéticas.
Tratamiento.	Corticoesteroides. Cirugía por aneurisma.	Corticoesteroides. Colquicina.	Antiinflamatorios. (control de los síntomas).	Antihistamínicos. Glucocorticoides. Inmunosupresores. Antiinflamatorios.	El tratamiento es sintomático.	Colquicina. Medicamentos inhibidores de IL-1.

Bibliografía.

- <https://www.orpha.net/es/disease/detail/425120#:~:text=La%20vasculopat%C3%ADa%20asociada%20a%20STING, trastorno%20gen%C3%A9tico%20autoinflamatorio%20po%20co%20frecuente.>
- <https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/MX/info/pdf/16/1/S%C3%ADndrome-de-Blau>
- <https://www.orpha.net/es/disease/detail/51>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/familial-mediterranean-fever/diagnosis-treatment/drc-20372475>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/familial-mediterranean-fever/symptoms-causes/syc-20372470>
- <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gout/diagnosis-treatment/drc-20372903>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gout/symptoms-causes/syc-20372897>