



*Nombre del alumno: Zenaida Saragos Jiménez.*

*Nombre del tema: patologías.*

*Parcial: 2*

*Nombre de la materia: inmunología.*

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

*Medicina Humana.*

*4to semestre.*

*Comitán de Domínguez Chiapas 26 de abril 2024.*

<b>Patología</b>	<b>Definición</b>	<b>Fisiopatología</b>	<b>Clínica.</b>	<b>Diagnostico.</b>	<b>Tratamiento.</b>
<b>Síndrome de blau.</b>	Enfermedad granulomatosa, antiinflamatoria, es una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ causada por mutaciones de ganancia de función en el gen NOD2.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Inflamación crónica.</li> <li>✓ Dermatitis.</li> <li>✓ Exantema.</li> <li>✓ Artritis.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Clínica.</li> <li>✓ Demostración de granulomas.</li> <li>✓ Análisis genético.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Medicamentos antiinflamatorio habituales.</li> <li>✓ Glucocorticoides suprarrenales.</li> <li>✓ Antitabolits.</li> <li>✓ Agentes biológicos como anti-TNF.</li> </ul>
<b>Fiebre mediterránea familiar.</b>	Trastorno autosómico recesivo con episodios recurrentes y auto limitadas de fiebre y peritonitis.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Provocada por un cambio genético que pasa de padres a hijos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Fiebre.</li> <li>✓ Dolor torácico.</li> <li>✓ Artritis.</li> <li>✓ Afección cutánea.</li> <li>✓ Meningitis.</li> <li>✓ Mialgias.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Historia clínica.</li> <li>✓ Cuadros febriles.</li> <li>✓ Patrón de evolución de signos y síntomas.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Fármaco de colchicina, a dosis de 0,6-1,8 mg/día.</li> </ul>
<b>Aicardi goutières</b>	El síndrome de Aicardi-Goutières es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva.	El síndrome de Aicardi-Goutières es una encefalopatía progresiva de inicio en el primer año de vida que condiciona retraso psicomotor,	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz.</li> <li>✓ microcefalia evolutiva.</li> <li>✓ disfunción piramidal-</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ EGG</li> <li>✓ Examen oftalmológico.</li> <li>✓ TAC.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Únicamente para prevenir los síntomas.</li> </ul>

		microcefalia y disfunción piramidal.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ extra piramidal, calcificaciones intracraneales especialmente a nivel de ganglios basales</li> <li>✓ linfocitosis y elevación del interferón alfa</li> </ul>		
<b>Síndrome de Shingleton-Merten.</b>	Es un trastorno caracterizado por displasia dental, calcificación progresiva de la aorta torácica con estenosis, osteoporosis y expansión de las cavidades medulares de los huesos de la mano.	Es causado por mutaciones en el gen <i>IFIH1</i> y en el gen <i>DDX58</i> . La herencia es autosómica dominante, pero también puede ocurrir de forma esporádica. Los genes que causan el síndrome de Shingleton-Merten pueden activar las respuestas de interferón tipo I (IFN1). Las enfermedades relacionadas con IFN1 se conocen como interferonopatías de tipo I.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Caries y pérdida temprana de los dientes del bebé.</li> <li>✓ Calcificación de la válvula mitral que causa presión arterial alta.</li> <li>✓ Agrandamiento o anormal del corazón.</li> <li>✓ Adelgazamiento o debilidad progresiva de los huesos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Pruebas de rayos X.</li> <li>✓ Cateterismo cardíaco que muestra obstrucción o estrechamiento.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Todavía no hay cura. El tratamiento se hace para tratar los síntomas que hay.</li> <li>✓ Las opciones de medicamentos que han mejorado los síntomas en las personas que tienen una fase aguda de una interferonopatía incluyen: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Metilprednisona intravenosa</li> <li>✓ Prednisona oral</li> </ul> </li> </ul>

					✓ Inmunoglobulina intravenosa
<b>Gota.</b>	Forma de artritis caracterizada por dolores agudos, enrojecimiento y sensibilidad de las articulaciones.	La gota es una enfermedad producida por el depósito de cristales microscópicos de ácido úrico en las articulaciones, provocando su inflamación dolorosa. A veces, estos cristales forman acúmulos que se pueden palpar -tofos-, o se depositan en los riñones, provocando cólicos nefríticos o alteraciones en su función.	✓ Dolor en articulaciones, dedo del pie, pie, rodilla o tobillos hinchazón, bultos o rigidez deformidad física o enrojecimiento	✓ Análisis de líquido sinovial. ✓ Análisis de sangre.	✓ El tratamiento consiste en cuidado personal y antiinflamatorios.
<b>Síndrome de schnitzler.</b>	Es un síndrome genético poco frecuente con defectos de reducción de las extremidades caracterizado por malformaciones esqueléticas que comprenden	Su etiopatogenia es desconocida, aunque se ha relacionado con situaciones como la alteración del equilibrio de la interleucina-1.	✓ Urticaria. ✓ Dolores óseos.	✓ Clínica.	✓ AINES. ✓ Antiestamínicos.

	huesos pélvicos ausentes o hipoplásicos				
--	---	--	--	--	--

## **Bibliografía.**

- ✓ Blanco-Barca, Ó., Novo, M. C., Moreno, A. Á., Martín, A. M., Eirís-Puñal, J., & Castro-Gago, M. (2005). Síndrome de Aicardi-Goutières: aportación de dos nuevas observaciones. *Anales de Pediatría*, 62(2), 166-170.
- ✓ *Orphanet: Displasia de Singleton-Merten*. (s. f.).
- ✓ *Síndrome de Singleton-Merten*. (s. f.).
- ✓ Asociación Española de Pediatría.
- ✓ *Fiebre mediterránea familiar - Síntomas y causas - Mayo Clinic*. (2022, 5 enero).
- ✓ *Gota - Síntomas y causas - Mayo Clinic*. (2022, 16 noviembre)