



Mi Universidad

SINDROMES AUTOINFLAMATORIOS

Nombre del Alumno:

Gabriel de Jesús Martínez Zea

Nombre del tema: Cuadro comparativo

Nombre de la Materia: Inmunología

Nombre del profesor: Dra. Ariana Morales Méndez

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Enfermedad	concepto	fisiopatología	clínica	diagnostico	Tratamiento
Síndrome de Blau	es una enfermedad rara que se hereda de forma autosómica dominante y afecta principalmente la piel, las articulaciones y los ojos.	implica una activación anormal del sistema inmunitario, lo que lleva a la formación de granulomas en los tejidos afectados. Esto puede causar inflamación crónica y daño tisular.	se manifiesta con lesiones cutáneas, inflamación articular y uveítis (inflamación ocular). Los pacientes también pueden experimentar fiebre y malestar general.	El diagnóstico se basa en la evaluación clínica, pruebas de imagen (como radiografías y resonancia magnética) y análisis de sangre para detectar marcadores inflamatorios.	El tratamiento del síndrome de Blau suele incluir medicamentos antiinflamatorios, inmunosupresores y terapias dirigidas a controlar los síntomas específicos presentes en cada paciente.
Síndrome de activación Macrofagia	es una afección en la que el sistema inmunitario se activa de forma incontrolada, lo que conduce a una inflamación generalizada y a la destrucción de las células sanguíneas por parte de los macrófagos.	implica una respuesta inmunitaria excesiva, con una liberación descontrolada de citocinas proinflamatorias que causan daño tisular y disfunción orgánica.	La clínica del SAMH incluye fiebre persistente, hepatomegalia (aumento del tamaño del hígado), esplenomegalia (aumento del tamaño del bazo), ictericia, alteraciones en la coagulación, y en casos graves, insuficiencia multiorgánica.	El diagnóstico se basa en la presencia de criterios clínicos y hallazgos de laboratorio, como citopenias (disminución en el número de células sanguíneas), niveles elevados de ferritina y triglicéridos, y evidencia de activación macrofagica en médula ósea o tejidos afectados.	incluye terapias inmunosupresoras para controlar la respuesta inflamatoria descontrolada, así como el manejo de las complicaciones asociadas. En casos graves, puede requerirse el uso de terapias biológicas o incluso trasplante de médula ósea.

<p>Síndrome de Aicardi-Goutières</p>	<p>es una enfermedad genética rara que afecta el sistema nervioso central y el sistema inmunitario. Se caracteriza por la activación anormal del sistema inmunitario, lo que conduce a una inflamación crónica en el cerebro y en la médula espinal.</p>	<p>se cree que el síndrome de Aicardi-Goutières está relacionado con mutaciones en varios genes, incluidos el TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1 y ADAR. Estos genes codifican proteínas que desempeñan un papel en el mantenimiento del ADN y la respuesta inmunitaria celular.</p>	<p>incluye un conjunto de síntomas que pueden aparecer poco después del nacimiento o durante la infancia, como irritabilidad, retraso en el desarrollo, convulsiones, agrandamiento del hígado y problemas oculares. Estos pacientes también pueden presentar características similares a las de la encefalitis crónica.</p>	<p>El diagnóstico se basa en la evaluación clínica, pruebas de neuroimagen (como resonancia magnética), análisis de líquido cefalorraquídeo para detectar signos de inflamación y pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes asociados con el síndrome.</p>	<p>El tratamiento del síndrome de Aicardi-Goutières es principalmente sintomático y de apoyo, ya que no existe una cura definitiva. Puede incluir el manejo de las convulsiones con medicamentos antiepilépticos, terapias físicas y ocupacionales para apoyar el desarrollo y el bienestar del paciente, así como el tratamiento de las complicaciones asociadas.</p>
<p>Fiebre Mediterránea Familiar</p>	<p>es una enfermedad genética auto inflamatoria caracterizada por episodios recurrentes de fiebre, dolor abdominal, dolor en el pecho y artritis.</p>	<p>la FMF está relacionada con mutaciones en el gen MEFV, que codifica la proteína pirina. Esta proteína juega un papel en la regulación de la inflamación, y las mutaciones en el gen pueden llevar a una activación excesiva del sistema inmunitario y la liberación de citoquinas proinflamatorias.</p>	<p>incluye episodios recurrentes de fiebre alta, dolor abdominal agudo que simula una apendicitis, dolor en el pecho debido a la inflamación de la membrana que rodea los pulmones (llamada pleuritis) y artritis que afecta principalmente las articulaciones grandes como</p>	<p>El diagnóstico se basa en la presentación clínica característica, junto con pruebas genéticas para identificar mutaciones en el gen MEFV. Además, los análisis de sangre durante un ataque agudo pueden mostrar signos de inflamación.</p>	<p>ncluye medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE), como el colchicina para prevenir los ataques y reducir la inflamación. En algunos casos más graves o resistentes al tratamiento, se pueden utilizar otros medicamentos inmunosupresores.</p>

			las rodillas y los tobillos.		
GOTA	es un tipo de artritis que ocurre cuando se acumulan cristales de ácido úrico en las articulaciones, lo que provoca inflamación y dolor intenso. Esta condición se presenta más comúnmente en el dedo gordo del pie, pero también puede afectar otras articulaciones como las rodillas, los tobillos, las muñecas y los codos.	la gota se desarrolla cuando hay un exceso de ácido úrico en la sangre, lo que lleva a la formación de cristales de urato monosódico en las articulaciones. Estos cristales desencadenan una respuesta inflamatoria por parte del sistema inmunitario, lo que resulta en los síntomas característicos de la gota.	incluye episodios agudos de dolor intenso, hinchazón, enrojecimiento y sensibilidad en la articulación afectada. Estos ataques agudos pueden ser desencadenados por factores como el consumo excesivo de alcohol, ciertos alimentos ricos en purinas (que se descomponen en ácido úrico) y el estrés.	El diagnóstico de la gota se basa en la presentación clínica característica, junto con pruebas para detectar niveles elevados de ácido úrico en la sangre y la presencia de cristales de urato monosódico en el líquido sinovial de la articulación afectada.	incluye medidas para reducir los niveles de ácido úrico en la sangre, como cambios en la dieta y el uso de medicamentos como los inhibidores de la xantina oxidasa y los uricosúricos. Durante un ataque agudo, se pueden recetar medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE) o corticosteroides para aliviar el dolor y la inflamación.
Síndrome de schinitzler	es una enfermedad rara caracterizada por la presencia de urticaria crónica y gammopatía monoclonal, que a menudo se asocia con síntomas generales como fiebre, dolor en las articulaciones, fatiga y	el mecanismo exacto del síndrome de Schnitzler no está completamente comprendido. Se cree que hay una activación anormal del sistema inmunitario que conduce a la producción de anticuerpos monoclonales y a la liberación de mediadores inflamatorios, lo	incluye la presencia persistente de urticaria (ronchas) junto con al menos dos de los siguientes síntomas: fiebre intermitente, dolor óseo o articular, inflamación de las articulaciones, o aumento del tamaño de los ganglios	El diagnóstico se basa en la evaluación clínica junto con pruebas para detectar la presencia de la gammopatía monoclonal y descartar otras condiciones que puedan causar síntomas similares.	suele implicar el uso de medicamentos para controlar los síntomas, como antihistamínicos para tratar la urticaria y medicamentos antiinflamatorios para aliviar el dolor y la inflamación. En algunos casos, se pueden utilizar terapias dirigidas al sistema inmunitario, como

	pérdida de peso.	que resulta en los síntomas característicos de la enfermedad.	linfáticos. Esta combinación de síntomas junto con la gammopatía monoclonal es diagnóstica para el síndrome de Schnitzler.		los inhibidores de IL-1, con buenos resultados.
--	------------------	---	--	--	---

BIBLIOGRAFIA:

<https://www.primo.it/pediatric-rheumatology/MX/info/pdf/16/1/S%C3%ADndrome-de-Blau>

1. Henter JI, Horne AC, Arico M, Egeler M, Filipovich AH, Imashuku S, et al.. HLH-2004: Diagnostic and therapeutic guidelines for hemophagocytic lymphohistiocytosis.
2. *Pediatr Blood Cancer*. 2007;48:124-31. 2. Grom AA, Horne A, De Benedetti F. Macrophage activation syndrome in the era of biologic therapy. *Nat Rev Rheumatol*. 2016;12:259-68.

J. Aicardi, F. Goutières.

A progressive familial encephalopathy in infancy with calcifications of the basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis.

Ann Neurol, 15 (1984), pp. 49-54

[2]

J.H. Livingston, Y.J. Crow.

Neurologic Phenotypes Associated with Mutations in TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR1, and IFIH1: Aicardi-Goutières Syndrome and Beyond.

Neuropediatrics, 47 (2016), pp. 355-360

1. Özen S, Bilginer Y. A clinical guide to autoinflammatory diseases: familial Mediterranean fever and next-of-kin. *Nat Rev Rheumatol*. 2014;10:135-417.
2. Özen S. Update on the epidemiology and disease outcome of Familial Mediterranean fever. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2018;32:254-60.
1. Choi HK, Mount DB, Reginato AM. Pathogenesis of gout. *Ann Intern Med*. 2005;143(7):499-516.
2. Cabana MD, Rand CS, Powe NR, Wu AW, Wilson MH, Abboud PA, et al. Why don't physicians follow clinical practice guidelines? A framework for improvement. *JAMA*. 1999;282(15):1458-65.