



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Debora Mishel Trujillo Liévano

Nombre del tema: enfermedades

Parcial: 2

Nombre de la Materia: inmunología

Nombre del profesor: Ariana Morales Mendez

Nombre de la Licenciatura: medicina

Cuatrimestre:4

	concepto	Fisiopatología	Clínica	Diagnostico	tratamiento
Síndrome de blau	una enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante	Los pacientes sufren una triada clínica de erupción cutánea, artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo). Pueden verse afectados otros órganos y presentar fiebre intermitente.	erupción cutánea, artritis y uveítis (inflamación del iris en el ojo)	prueba genética que muestra la presencia de una mutación en el gen NOD2.	Las manifestaciones clínicas leves suelen tratarse con antiinflamatorios no esteroideos, mientras que las manifestaciones clínicas severas son manejadas con corticosteroides sistémicos.
artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Se trata de enfermedades prolongadas (crónicas) que causan dolor e inflamación articular.	Actualmente se considera que la fisiopatología de la enfermedad abarca un espectro de características principalmente autoinflamatorias (con la activación del inflamosoma, vía caspasa-1, en células del sistema inmunológico innato permitiendo la activación de citocinas inflamatorias), pero también autoinmunes (como las conocidas para los otros subtipos de AIJ con intervención de células del sistema inmune adaptativo y asociación con alelos del	a enfermedad asocia la presentación de fiebre diaria, exantema asalmonado evanescente, serositis, visceromegalias, linfadenopatías y elevación de reactantes de fase aguda, que, en un porcentaje, se asocia a artritis crónica. La presencia de artritis es necesaria para clasificarla según los criterios existentes, pero tan solo se encuentra	El diagnóstico recae en una sospecha clínica unida a los hallazgos analíticos sugestivos, como elevación inespecífica de reactantes de fase aguda (PCR, VSG, recuento de leucocitos y plaquetas), así como disminución de hemoglobina y albúmina	necesitan una combinación de medicamentos y un estilo de vida saludable, lo que incluye una dieta balanceada y ejercicio

		complejo mayor de histocompatibilidad, como el HLA-DRB1*11 y variantes del CMH tipo II) principalmente en la fase articular crónica	en una tercera parte de los pacientes al debut de la enfermedad, por tanto, la presentación clínica de la enfermedad es variable.		
Fiebre mediterránea familiar	es provocada por un cambio genético (mutación) que pasa de padres a hijos.	La mutación se hereda en forma autosómica recesiva. Las mutaciones de la FMF producen aumento de función, es decir, confieren actividad nueva o mejorada a una proteína, con un efecto de dosis génica (es decir, más copias del gen anormal transmiten un mayor efecto). En condiciones normales, el gen <i>MEFV</i> codifica una proteína denominada pirina, que es expresada por los neutrófilos circulantes.	La principal manifestación es la fiebre, que puede llegar a 40 °C, acompañada, en general, de peritonitis. El dolor abdominal (que suele comenzar en un cuadrante y se propaga a todo el abdomen) afecta a alrededor del 95% de los pacientes y puede variar de gravedad con cada episodio.	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación clínica • Estudios genéticos El diagnóstico de la fiebre mediterránea familiar se basa principalmente en la evaluación clínica con los criterios de Tel HaShomer	La profilaxis con colchicina en dosis de 0,6 mg por vía oral 2 veces al día (algunos pacientes requieren dosificación 4 veces al día; otros, una única dosis diaria) induce remisión completa o mejoría definida en alrededor del 85% de los casos. Si persisten los ataques o la inflamación subclínica, se debe aumentar la dosis de colchicina.
síndrome periódico asociado al receptor del TNF	enfermedad hereditaria autosómica dominante que se engloba	Es causado por una mutación genética que puede heredarse de uno de los padres, lo que	Las manifestaciones más distintivas son fiebre,	El diagnóstico del síndrome periódico asociado al receptor de TNF (TRAPS) se	Los corticosteroides a corto plazo (prednisona al menos 20 mg por vía oral 1

	dentro de los síndromes hereditarios de fiebre periódica.	aumenta los niveles de inflamación en el cuerpo.	mialgias migratorias y tumefacción de los miembros. La piel suprayacente es roja y dolorosa a la palpación.	basa en la anamnesis, el examen y la evaluación genética. Los criterios diagnósticos propuestos incluyen la presencia de antecedentes familiares positivos, episodios febriles de larga duración, edema periorbitario, exantema migratorio y mialgia y la ausencia de vómitos y úlceras aftosas. Estos criterios tienen una sensibilidad del 59% y una especificidad del 84%	vez al día), con o sin medicamentos antiinflamatorios no esteroideos, son efectivos para detener las crisis inflamatorias. A veces, es necesario aumentar la dosificación a lo largo del tiempo y, con el tiempo, esta terapia puede lograr remisiones más prolongadas.
síndrome de fiebre periódica con hiper IgD	trastorno autosómico recesivo raro, en el que se observan episodios recurrentes de escalofríos y fiebre que se inician durante el primer año de vida.	Las mutaciones del gen que codifica la mevalonato cinasa, una enzima importante en la síntesis de colesterol. La reducción de la síntesis de proteínas isopreniladas antiinflamatorias puede explicar el síndrome clínico.	se observan episodios recurrentes de escalofríos y fiebre que se inician durante el primer año de vida.	El diagnóstico del síndrome de hiper-IgD se basa en la anamnesis, el examen y una concentración sérica de IgD > 100 unidades/L; no obstante, hasta el 20% de los pacientes tienen niveles	Se ha demostrado que la anakinra (100 mg por vía subcutánea 1 vez al día) y el canakinumab (150 mg por vía subcutánea cada 4 semanas) previenen los ataques (1). Es

				<p>séricos normales de IgD. Las alteraciones inespecíficas son leucocitosis y aumento de los reactantes de fase aguda durante la fiebre; el aumento del ácido mevalónico urinario durante los ataques ayuda a confirmar el diagnóstico</p>	<p>previsible que los pacientes presenten episodios recurrentes de fiebre durante toda su vida, aunque la frecuencia tiende a disminuir después de la adolescencia.</p>
<p>Syndrom e papa</p>	<p>enfermedad que puede conducir a una destrucción articular grave.</p>	<p>Mutaciones en el gen de la proteína 1 que interactúa con la prolina-serina-treonina fosfatasa (PSTPIP1) en el cromosoma 15q</p>	<p>enfermedad autoinflamatoria rara, hereditaria y de presentación temprana que se caracteriza por la aparición de artritis piógena recurrente, pioderma gangrenoso y acné.</p>	<p>se basa en la presencia de los tres síntomas principales: artritis piógena, pioderma gangrenoso y acné.</p>	<p>administración de antiinflamatorios no esteroideos (AINEs), corticosteroides y, en algunos casos, medicamentos modificadores de la enfermedad (DMARDs) como el metotrexato.</p>