



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS COMITAN DE DOMINGEZ
LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA



cuadro comparativo

MATERIA: INMUNOLOGIA

ALUMNA: DULCE MARIANA SANTIZ BALLINAS

SEMESTRE 4 TO "D"

NOMBRE DEL DOCENTE: DRA. ARIANA MORALES MENDEZ

Cuadro comparativo : síndromes autoinflamatorios

	SINDROME DE BLAU	SINDROME DE AICARDIGOUTIERES	SAVI	FIEBRE MEDITERRANEA	SINDROME DE SCHINITZLER	GOTA
DEFINICION	Enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante	Es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva, que se caracteriza por presentar encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz	Trastorno genético autoinflamatorio	Trastorno inflamatorio genético que produce fiebre recurrente e inflamación dolorosa en el abdomen, el pecho y las articulaciones	constelación única de signos clínicos y biológicos	urticaria crónica, fiebre intermitente, dolores óseos, artralgia o artritis y una gammapatía monoclonal de tipo IgM
FISIOPATOLOGIA	Gen responsable : NOD2 <ul style="list-style-type: none"> la proteína no funciona correctamente y los pacientes presentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tejidos y órganos del cuerpo 	Genes:TREX1, que codifica una exonucleasa 3'->5', RNASEH2A, RNASEH2B y RNASEH2C, genes que codifican para subunidades del complejo endonucleasa RNASEH2	Es una Interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING	Gen llamado: MEFV. Muchos cambios diferentes en el gen MEFV están asociados a la Fiebre mediterránea familiar		cantidad de ácido úrico que entra en el organismo con la dieta, más la que se produce a través de una serie de reacciones bioquímicas es igual a la cantidad de ácido úrico que se elimina
CLINICA	<ul style="list-style-type: none"> dermatitis artritis uveítis 	<ul style="list-style-type: none"> encefalopatía subaguda grave epilepsia 53 % episodios febriles asépticos 40% 	<ul style="list-style-type: none"> tortuosidad capilar del lecho ungueal las telangiectasias en la nariz gangrenas digítale 	<ul style="list-style-type: none"> Fiebre Dolor abdominal Dolor de pecho, que puede causar dificultad para respirar profundo Dolor e hinchazón de las articulaciones, generalmente de las rodillas, los tobillos y la cadera Sarpullido de color rojo en las piernas, en especial debajo de las rodillas Dolores musculares Escroto hinchado y sensible 	<ul style="list-style-type: none"> urticaria crónica fiebre intermitente dolores óseos artralgia o artritis y una gammapatía monoclonal de tipo IgM 	Asintomatica
DX	<ol style="list-style-type: none"> Sospecha clínica Demostración de granulomas Análisis genético 	<ul style="list-style-type: none"> Estudios moleculares en muestras de líquido amniótico Toxoplasmosis, rubeola, CMV, HSV1 y HSV2 		Estudio del gen MEFV		cantidad de ácido úrico que entra en el organismo con la dieta, más la que se produce a través de una serie de reacciones bioquímicas es igual a la cantidad de ácido úrico que se elimina
TX	No existe Pero para manifestaciones clínicas severas son manejadas con corticoesteroides sistémicos	Manejo de los problemas de alimentación, del retraso psicomotor y de la posible epilepsia	Inhibidores de la JAK-quinasa ^{44,45} (Tofacitinib, ruxolitinib, baricitinib)	colchicina		antiinflamatorio no esteroideo, colchicina