



Universidad del sureste



Nombre : Carol Sofia Mendez Ruiz

Nombre del docente: Dra.Ariana Morales
Méndez

Tema: síndromes autoinflamatorios

Grado: 4to

Grupo:D

Materia : inmunología

CONCEPTO

Fisiopatología

CLINICA

DIAGNÓSTICO

TRATAMIENTO

SÍNDROME DE AIRCARDI-GOUTIERES

afectación congénita poco frecuente y en general muy severa

El cuerpo caloso está parcial o totalmente ausente

- Agenesia
Espasmos infantiles
Lagunas coriorretinianas
Problemas hormonales
Escoliosis

- Tomografía computarizada de la cabeza
Examen oftalmológico
Resonancia magnética
EEG

No existe tratamiento, más que el tratamiento para tratar los síntomas

FIEBRE DEL MEDITERRANEO

enfermedad genética debida a mutaciones en el gen MEFV, que se localiza en el brazo corto del cromosoma 16.

Mutaciones en el gen MEFV originan esta proteína de forma anómala, por lo que no se puede regular correctamente la inflamación.

- Fiebre elevada.
- Dolor en la zona abdominal, estreñimiento, vómitos.
- Dolor en el pecho
- Artralgias
- Dolores musculares
- Erupciones cutáneas

- Análisis del gen MEFV

- colchicina via oral de por vida

SINDROME DE BLAU

enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante.

Mutación en el gen NOD2

triada clínica de erupción cutánea, artritis y uveítis

Sospecha clínica
Demostración de granulomas
Análisis genéticos

Medicamentos antiinflamatorios glucocorticoides suprarrenales, antituberculosos y también agentes biológicos como anti-TNF y infliximab, todos con varios éxitos.

CONCEPTO

Fisiopatología

CLINICA

DIAGNÓSTICO

TRATAMIENTO

SAVI

La vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia (SAVI) es un trastorno que implica una inflamación anormal en todo el cuerpo, especialmente en la piel, los vasos sanguíneos y los pulmones.

interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING

fiebre baja intermitente, tos recurrente y fallo de medro, en asociación con enfermedad pulmonar intersticial progresiva, poliartritis y lesiones descamativas violáceas en los dedos de las manos y de los pies, nariz, mejillas y orejas

Análisis de sangre
análisis molecular

inhibidores de citocinas

SINDROME DE SCHINITZLER

enfermedades huérfanas, de carácter autoinflamatorio, y se la clasifica como tipo inflamopatía adquirida compleja

Fisiopatología no aclarada

erupciones urticariales, fatiga, dolor óseo o articular, inflamación ganglionar y fiebre asociada con gammapatía monoclonal de tipo IgM

Análisis de sangre
análisis molecular

administración de antiinflamatorios no esteroideos (AINE), antihistamínicos, dapsona, colchicina y PUVA.
cambios en la alimentación

GOTA

tipo de artritis que causa dolor e hinchazón en las articulaciones, generalmente en forma de ataques que duran de una a dos semanas y luego desaparecen.

acumulan altas concentraciones de una sustancia llamada urato sérico (ácido úrico) en el cuerpo durante un periodo largo de tiempo.

dolor en la articulación afectada

- hinchazón,
- enrojecimiento,
- cambios en la forma en que se mueve y usa la articulación afectada.

prueba de ácido úrico
tomografía computarizada
Ecografía

depende de sus síntomas y de la causa de la afección.
cambios en la alimentación