



Nombre del Alumno: Diana Rocio Gómez López

Nombre del profesor: Dra. Ariana Morales Mendez

Nombre del tema síndromes autoinflamatorios:

Parcial: segundo

Nombre de la Materia: INMUNOLOGIA

Nombre de la Licenciatura: medicina humana

Semestre: 4

Grupo: D

25 de abril del 2024

NOMBRE	DEFINICION	FISIOPATOLOGIA	CUADRO CLINICO	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO
SINDROME DE BLAU	enfermedad genética heredada de forma autosómica dominante	El gen responsable se llama NOD2 (sinónimo con CARD15), que codifica para una proteína con una función en la respuesta del sistema inmune Si este gen es portador de una mutación, la proteína no funciona correctamente	Tríada clínica de dermatitis, artritis y uveítis. Lesiones pequeñas y redondeadas de color variable, rosa pálido a bronceado, hasta un eritema intenso.	Sospecha clínica por la triada clínica Demuestra ción de granulomas en tejidos infectados en biopsia Análisis genético	fármacos que controlan la inflamación en las articulaciones, los ojos y los órganos afectados. tiene como objetivo controlar los síntomas y detener la progresión de la enfermedad.
SAVI	La vasculopatía asociada a STING de inicio en la infancia, es un trastorno genético auto inflamatorio poco frecuente.	una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING (estimulador de genes de interferón), caracterizada por una inflamación sistémica de inicio neonatal o infantil	Vasculopatía que puede afectar la piel, los pulmones y las articulaciones. Inflamación sistémica de aparición neonatal.	Análisis de sangre Elevada tasa de sedimentación de eritrocitos niveles de proteína C-reactiva elevados biopsia angiografía RX IRM	Control de la inflamación y en el tratamiento de cualquier afección subyacente que pueda estar desencadenando la vasculitis. Cortico esteroides Cirugía por aneurisma
SINDROME DE AICARDI-GOUTIERES	enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva se presenta	El sistema inmunológico no funciona normalmente y se produce un exceso de interferón. genera pleocitosis mononuclear y aumento de los niveles de	encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz, microcefalia evolutiva, disfunción piramidal-extrapiramidal,	niveles elevados de INF-alfa y la linfocitosis en el líquido cefalorraquídeo	El tratamiento es sintomático (manejo de los problemas de alimentación, del retraso psicomotor y de la posible epilepsia

	durante el primer año de vida.	neopterina en el líquido cefalorraquídeo	calcificaciones intracraneales especialmente a nivel de ganglios basales,	Estudio genético con cariotipo molecular mediante array de hibridación genómica comparada normal	
FIEBRE MEDITERRANEA	es una enfermedad hereditaria transmitida de forma autosómica recesiva,	El cambio genético afecta la función de una proteína del sistema inmunitario, llamada pirina, y causa problemas en la regulación de la inflamación en el cuerpo. el cambio genético ocurre en un gen llamado MEFV	episodios agudos de fiebre y serositis (peritoneo, pleura, articulaciones y túnica vaginal del testículo), inflamación dolorosa en el abdomen, el pecho y las articulaciones.	Cuadro clínico Antecedentes familiares Análisis de sangre: nivel elevado de glóbulos blancos pruebas genéticas pueden determinar si el gen MEFV	La colquicina (Colcrys) disminuye la inflamación en el cuerpo y ayuda a prevenir los ataques y el desarrollo de amiloidosis medicamentos que bloquean una proteína llamada interleuquina-1.
GOTA	La gota es una enfermedad crónica, es la artritis más frecuente en el ser humano, debida a la presencia crónica de hiperuricemia, que provoca	se debe a una interacción entre los cristales de UMS y los sinoviocitos, que ocasiona una reacción de tipo autoinflamatorio en la que intervienen actores celulares y moleculares de la inmunidad innata	Síntomas bruscos (ataque de gota) de dolor e hinchazón intensa (inflamación crónica asintomática). Afectan a las articulaciones, tendones y bolsas que rodean las articulaciones.	Presencia de microcristales de urato en el líquido sinovial y los tejidos. análisis de sangre para medir los niveles de ácido úrico	AINE Colquicina Corticosteroides

	depósitos de urato				
SINDROME DE SCHINITZLER	es una enfermedad autoinflamatoria crónica adquirida poco frecuente	su fisiopatología aún no resulta clara.	erupciones urticariales, fatiga, dolor óseo o articular, inflamación ganglionar y fiebre asociada con gammapatía monoclonal de tipo IgM	Hemograma Bioquímica Coagulación Serología Marcadores tumorales Proteinograma Inmunoelectroforesis Manifestaciones clínicas	Antihistamínicos Antiinflamatorios Glucocorticoides Inmunosupresores

BIBLIOGRAFIA

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

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

<https://www.orpha.net/es/disease/detail/425120>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/vasculitis/diagnosis-treatment/drc-20363485>

<https://rarediseases.org/es/rare-diseases/sindrome-de-aicardi-goutieres/>

<https://www.analesdepediatria.org/es-sindrome-aicardi-goutieres-aportacion-dos-nuevas-articulo-13071316#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Aicardi%2DGouti%C3%A8res,a%20nivel%20de%20ganglios%20basales%2C>

<https://www.orpha.net/es/disease/detail/51>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/familial-mediterranean-fever/diagnosis-treatment/drc-20372475>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/familial-mediterranean-fever/symptoms-causes/syc-20372470>

<https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-fiebre-mediterranea-familiar-13033377>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gout/diagnosis-treatment/drc-20372903>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gout/symptoms-causes/syc-20372897>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gout/symptoms-causes/syc-20372897>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1286935X17872245>

<file:///C:/Users/BA245/Downloads/2087-Texto%20del%20art%C3%ADculo-3733-1-10-20230907.pdf>

