

Inmunoalergias

INFOGRAFÍA

Tema: INTERFERONOPATIAS

Medico: Saul Peraza Marin

**Alumno: Aurora Flor D' Luna Dominguez
Martinez**

8vo Semestre

Tuxtla Gutiérrez, Chis. A MAYO del 2023



INTERFERONOPATIAS



Las enfermedades autoinflamatorias (EAI) forman un grupo de inmunodeficiencias primarias (IDP) que se caracterizan por crisis inflamatorias generalizadas y recurrentes o persistentes, en ausencia de etiología infecciosa, autoinmune y neoplásica.

Las interferonopatías comprenden un grupo diferenciado en las últimas clasificaciones. Se trata de un grupo en expansión caracterizadas por la alteración del control homeostático de las respuestas mediadas por interferón (IFN).



DESREGULACIÓN DE LA SEÑALIZACIÓN DEL INTERFERÓN TIPO I.

La presencia de DNA extraño o propio en el citoplasma es una señal de peligro que desencadena una respuesta inmune potente caracterizada por la liberación de IFN tipo I. Los defectos en esta vía llevan a alteraciones en el procesamiento o en el reconocimiento de ácidos nucleicos, así como a un control anómalo de la expresión de genes estimulados por el interferón, lo que conlleva a la activación de mecanismos inflamatorios.

EL SÍNDROME DE AICARDI

es un trastorno genético raro que interfiere con la formación del cuerpo calloso, que es la estructura que conecta los dos lados del cerebro.

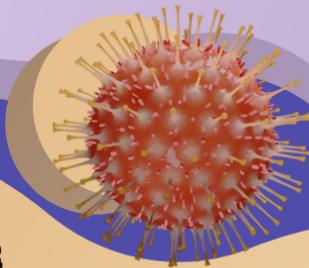
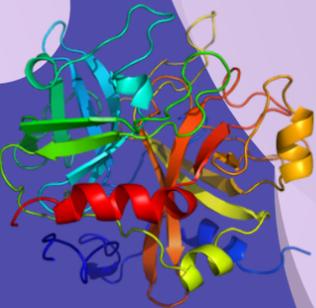
En las personas con síndrome de Aicardi, el cuerpo calloso está parcial o completamente perdido. El trastorno ocurre casi exclusivamente en niñas recién nacidas. Los investigadores médicos no creen que el trastorno se transmita de los padres a sus hijos.

La causa exacta del síndrome de Aicardi no se conoce. Sin embargo, se cree que es causada por una mutación por primera vez en los genes del niño. Dado que el trastorno afecta principalmente a las mujeres, los investigadores creen que la mutación ocurre específicamente en el cromosoma X, que es uno de los dos cromosomas sexuales. Las hembras tienen dos cromosomas X. Los hombres suelen tener un cromosoma X y un cromosoma Y.

Las personas con síndrome de Aicardi a menudo tienen lo siguiente:

- una ausencia parcial o completa del cuerpo calloso
- espasmos o convulsiones infantiles que comienzan durante la infancia
- lagunas coriorretinianas, o lesiones en la capa de tejido sensible a la luz en la parte posterior del ojo

No todas las personas con síndrome de Aicardi tienen estas características.



LUPUS SABAÑÓN FAMILIAR

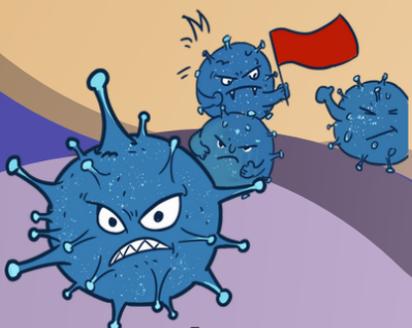
Este síndrome es una rara forma familiar de lupus eritematoso cutáneo inducido por el frío, que puede ser esporádico o con menor frecuencia hereditario, generalmente causado por una mutación en TREX1. TREX1 es la principal exonucleasa de reparación intracelular cuya deficiencia conduce a la acumulación de ácidos nucleicos, con una activación de la inmunidad innata acompañada de aumento de INF que favorece el desarrollo de la autoinmunidad

CLÍNICA CUTÁNEA

Este síndrome es una rara forma familiar de lupus eritematoso cutáneo inducido por el frío, que puede ser esporádico o con menor frecuencia hereditario, generalmente causado por una mutación en TREX1. TREX1 es la principal exonucleasa de reparación intracelular cuya deficiencia conduce a la acumulación de ácidos nucleicos, con una activación de la inmunidad innata acompañada de aumento de INF que favorece el desarrollo de la autoinmunidad

CLÍNICA CUTÁNEA

Desde la infancia estos pacientes desarrollan placas violáceas de aspecto pernicioso y de localización acral que pueden ulcerarse, muy similares tanto clínica como histopatológicamente a las observadas en el síndrome de Aicardi-Goutières



VASCULOPATÍA ASOCIADA A PROTEÍNA ESTIMULADORA DE GENES DE INTERFERÓN CON INICIO EN LA INFANCIA

Como hemos explicado anteriormente, el ARN y ADN viral constituyen la principal causa biológica reconocida para la activación de la proteína STING (estimulador de genes de interferón), una proteína transmembrana que se localiza en el retículo endoplásmico y que induce la producción de interferón. La vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia se debe a mutaciones hiperfuncionantes en STING, proteína que se expresa ampliamente en las células endoteliales y las células alveolares. La hiperfunción de STING ocasiona inflamación en las células endoteliales generando fenómenos de vasooclusión, así como lesiones pulmonares, posiblemente debido a la activación de macrófagos o neumocitos alveolares. La liberación de IFN conduce a una retroalimentación positiva, ya que desencadena directamente la transcripción de otras citoquinas proinflamatorias y activa las JAK-quinazas, que fosforilan y dimerizan STAT1/STAT2, que a su vez inician la transcripción de genes de interferón.

