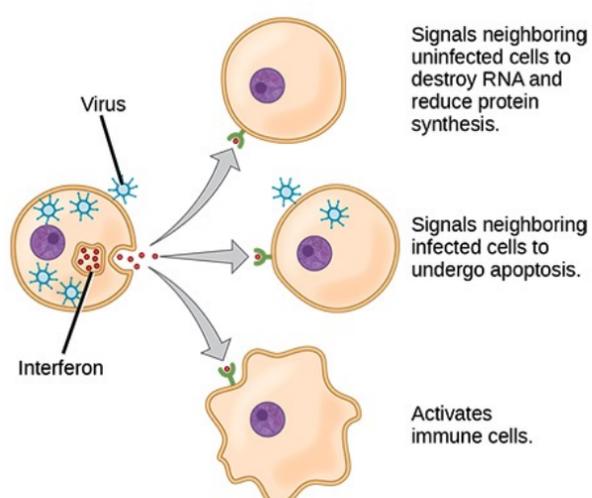


INTERFERONOPATÍAS



DEFINICIÓN

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).

Síndrome de Aicardi-Goutières

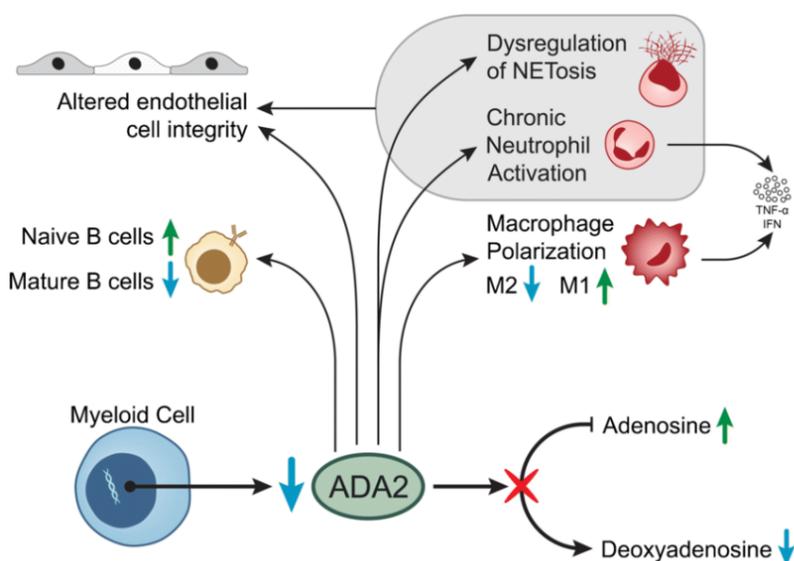
Definición: Encefalopatía subaguda hereditaria caracterizada por la asociación de calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis del líquido cefalorraquídeo.



Cuadro clínico: Encefalopatía grave, epilepsia, tetraplejía espástica, sabañones en las extremidades y alteraciones en el crecimiento y desarrollo.
Tratamiento: Sintomático y reservado para su evolución

Deficit de adenosina desaminasa 2 (ADA2)

- Definición:** Se caracteriza por inflamación sistémica, vasculitis, ACV, citopenia variable e inmunodeficiencia.
- Gen:** ADA2
- Inicio:** Primera infancia
- Tratamiento:** Trasplante alogénico de células hematopoyéticas.



Espondiloencodrodisplasia con desregulación autoinmunitaria



- Característica:** Displasia esquelética genética y poco frecuente caracterizada clínicamente por anomalías esqueléticas (talla baja, platispondilia, hueso iliaco ancho y corto) y encondromas en los huesos largos o en la pelvis.
- Complicaciones:** Afectación neurológica (espasticidad, discapacidad intelectual y calcificaciones cerebrales), PTI, LES, anemia hemolítica y tiroiditis.
- Tratamiento:** Sintomático

Síndrome de SAVI

Definición: Interferonopatía tipo I debido a la activación de STING (estimulador de genes de interferón)

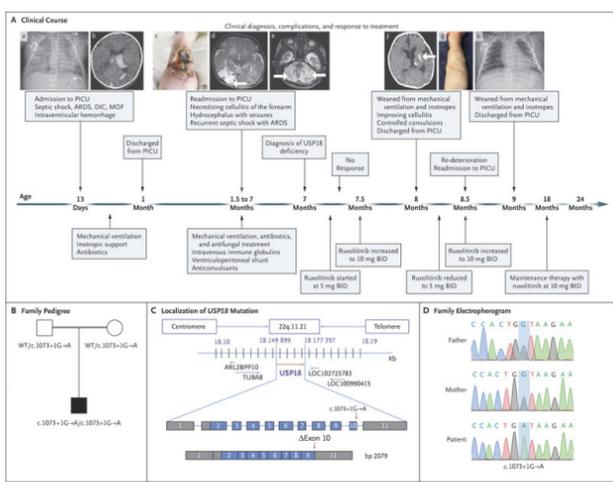
Características: Inflamación sistémica de inicio neonatal o infantil, valvulopatía de vasos pequeños.

Daño: Lesión cutánea, pulmonar y articular grave.

Tratamiento: Sintomático



DEFICIT DE USP18



- **Definición:** También conocido como síndrome pseudo-TORCH (PTS).
- **Cuadro clínico característico:** Microcefalia, ventrículos agrandados y calcificación cerebral.
- **Fisiopatogenia:** La peptidasa 18 específica de ubiquitina (USP18) es un regulador negativo clave de la señalización de IFN tipo I. La deficiencia de USP18 representa el primer trastorno genético de PTS causado por la desregulación de la respuesta a los IFN de tipo I.
- **Tratamiento:** Tratar la etiología y daños específicos a órganos diana.

Enfermedad pigmentaria reticulada ligada a X

- **Definición:** Enfermedad de la piel extremadamente rara; es más frecuente en varones que en mujeres. Fue considerada al principio como una amiloidosis cutánea, pero los depósitos amiloides no son una característica constante.
- **Características**
 1. Varones: Lesiones cutáneas hiperpigmentadas marrones reticuladas difusas que se desarrollan en la primera infancia y una variedad de manifestaciones sistémicas (neumonía recurrente, opacificación corneal, inflamación gastrointestinal, estenosis uretral, retraso en el desarrollo, hipohidrosis, hipocratismo digital).
 2. Mujeres: Afección cutánea en la primera infancia con el desarrollo de lesiones cutáneas hiperpigmentadas marrones localizadas siguiendo las líneas de Blaschk
- **Tratamiento:** Vitrectomía

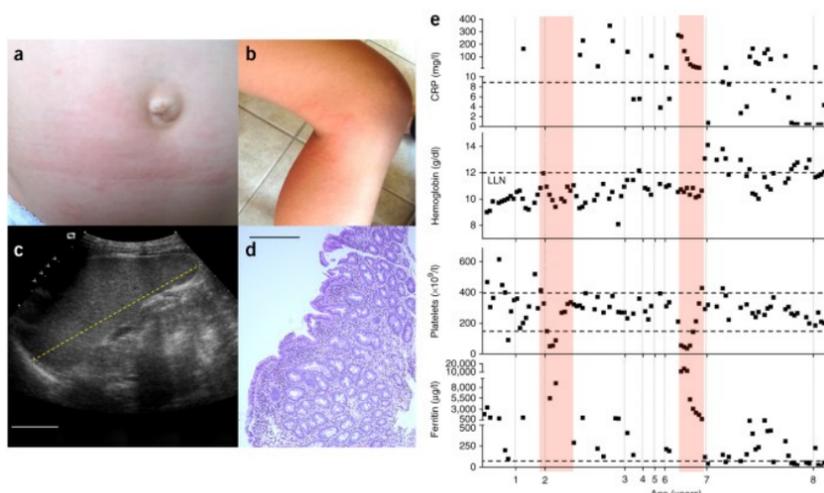


Deficit de anticuerpos y desregulación inmune asociada a PLCG2 o fosfolipasa CG2 (PLAID)



- Descripción:** También conocido como urticaria atípica familiar por frío, es un cuadro de reciente descripción asociado a inmunodeficiencia, hipogammaglobulinemia y fenómenos autoinmunitarios, causado por deleciones en el gen PLCG2 (fosfolipasaC, gamma 2).
- Clínica:** Cuadros de urticaria, eritema, ardor y granulomas tras la exposición al frío.
- Serología:** Aumento de IgE, los niveles bajos de IgM, IgG, IgA y linfocitos B CD19 circulantes junto a la detección de ANA positivos.
- Tratamiento:** Dependerá fundamentalmente del tipo de enfermedad y de la respuesta a la terapia de elección.

Síndrome de activación macrófica asociado a NLRC4



- **Definición:** Complicaciones más graves de algunas enfermedades reumáticas, especialmente de la artritis idiopática juvenil de inicio sistémico.
- **Cuadro clínico característico:** Fiebre alta y persistente, linfadenopatías generalizadas, hepatoesplenomegalia y afectación del sistema nervioso central (SNC).
- **Tratamiento:** Sistemático.

Fuente bibliográfica: (N.d.). Retrieved June 10, 2023, from http://chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/30_enfermedades_autoinflamatorias.pdf

Catedrático: Dr. Saúl Peraza Marín **Presenta:** Lucía Guadalupe Zepeda Montúfar **Semestre:** Octavo **Parcial:** Tercero **Fecha:** 10/06/2023 **Materia:** Inmunoalergias **Licenciatura:** Medicina humana **Actividad:** Súper nota