



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**INMUNOALERGIAS
TERCERA UNIDAD**

**TEMA:
SUPERNOTA INTERFERONOPATIAS**

**ALUMNO:
ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:
DR. SAUL PERAZA MARIN**

OCTAVO SEMESTRE

MEDICINA HUMANA

INTERFERONOPATIAS

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

Interferonopatias	AGS	TREX1 RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1	Subunidad exonucleasa del complejo de las RNA endonucleasas	AD/AR	Infancia, Juventud	Encefalopatía, hepatoesplenomegalia, lesiones en piel	Tratamiento sintomático, inhibidores JAK, inhibidores de la transcriptasa reversa
	PRAAS/CANDLE	PSMB3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, POMP	Proteasoma	AR	Infancia	Erupciones cutáneas, lipodistrofia progresiva, hepatoesplenomegalia, miositis	Glucocorticoides, inhibidores JAK
	SAVI	TMEM173	Gen estimulador de interferón(STING)	AD	Infancia- Juventud	Vasculopatías, úlceras en piel, fenómeno de Raynaud	Inhibidores JAK

AGS

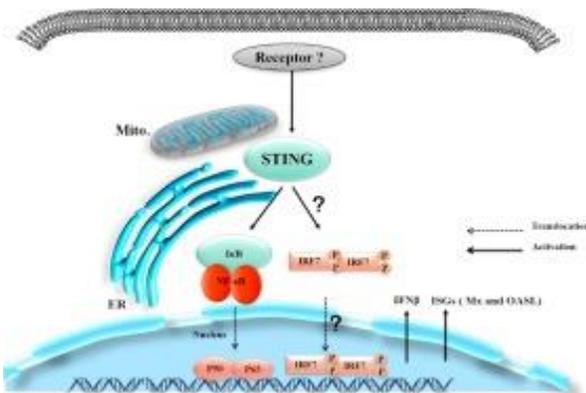
El síndrome de Aicardi-Goutières es una enfermedad neurodegenerativa genéticamente muy heterogénea, con un alto grado de consanguinidad, caracterizada por la afectación cerebral y cutánea. En la mayoría de los pacientes es transmitida con herencia autosómica recesiva, aunque se han descrito casos de transmisión autosómica dominante

CLINICA

- encefalopatía subaguda grave progresiva
- artropatía crónica
- niveles elevados de IFN-alfa

STING

vasculopatía asociada a SAVI (STING) con inicio en la infancia (SAVI) es una interferonopatía autoinflamatoria causada por mutaciones GOF en la proteína 173 transmembrana (TMEM173) que codifica STING (estimulador de genes de interferón). La mayoría de los pacientes se presentan en la infancia caracterizados por vasculopatía cutánea severa, daño tisular (a menudo con pérdida de tejido en dedos de los pies y manos)



CLINICA

El cuadro clínico de estos pacientes se inicia en los primeros meses de vida como una erupción telangiectásica, pustulosa o ampollar (o una combinación) localizada en zonas acrales y mejillas con posterior progresión, inducida sobre todo por la exposición al frío, hacia nódulos y placas violáceas acrales que en la mayoría de los pacientes se necrosan,

CANDLE

El síndrome de dermatosis neutrofilica crónica atípica con lipodistrofia y temperatura elevada (CANDLE) es el paradigma de enfermedad asociada a disfunción del proteasoma-inmunoproteasoma. Estos son complejas estructuras proteicas intracelulares que escinden y eliminan residuos proteicos marcados por la ubiquitina que ya no son de utilidad.



El proteasoma está presente de forma constitutiva en la célula, pero cuando las necesidades catalíticas se ven aumentadas (ante una infección o estímulo físico) es necesario formar un complejo inducible denominado inmunoproteasoma.

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



LUPUS SABAÑÓN FAMILIAR

Las Janus quinasas (JAK) son mediadores de señalización esenciales de las citocinas que se han utilizado recientemente para tratar afecciones autoinflamatorias. Un total de 18 VELAS, SAVI y pacientes que padecen otras interferonopatías fueron tratados con Baricitinib inhibidor de JAK / 1/2 bajo un protocolo de intensificación de dosis. Los síntomas diarios y los marcadores inflamatorios, incluidos los biomarcadores de IFN, mejoraron en la mayoría de los pacientes, con el 50% de los pacientes con VELAS lograron una remisión completa. Otras condiciones inflamatorias están actualmente bajo consideración para la inhibición de JAK. Los inhibidores de moléculas pequeñas que se dirigen a STING se están desarrollando y pueden presentar un objetivo en SAVI y probablemente otras enfermedades mediadas por interferón en las que juega STING un papel importante.²¹ Las manifestaciones inflamatorias mejoraron en pacientes con interferonopatías monogénicas CANDLE, SAVI con el efecto más significativo en CANDLE.