

XXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ASTURIANA DE REUMATOLOGÍA

29 y 30 de mayo de 2026 · Torazo

sare Sociedad Asturiana de Reumatología

Lo que la piel esconde

Arancha Gómez Cosme - R3 Reumatología

Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA)



XXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ASTURIANA DE REUMATOLOGÍA
29 y 30 de mayo de 2026 · Torazo
sare Sociedad Asturiana de Reumatología

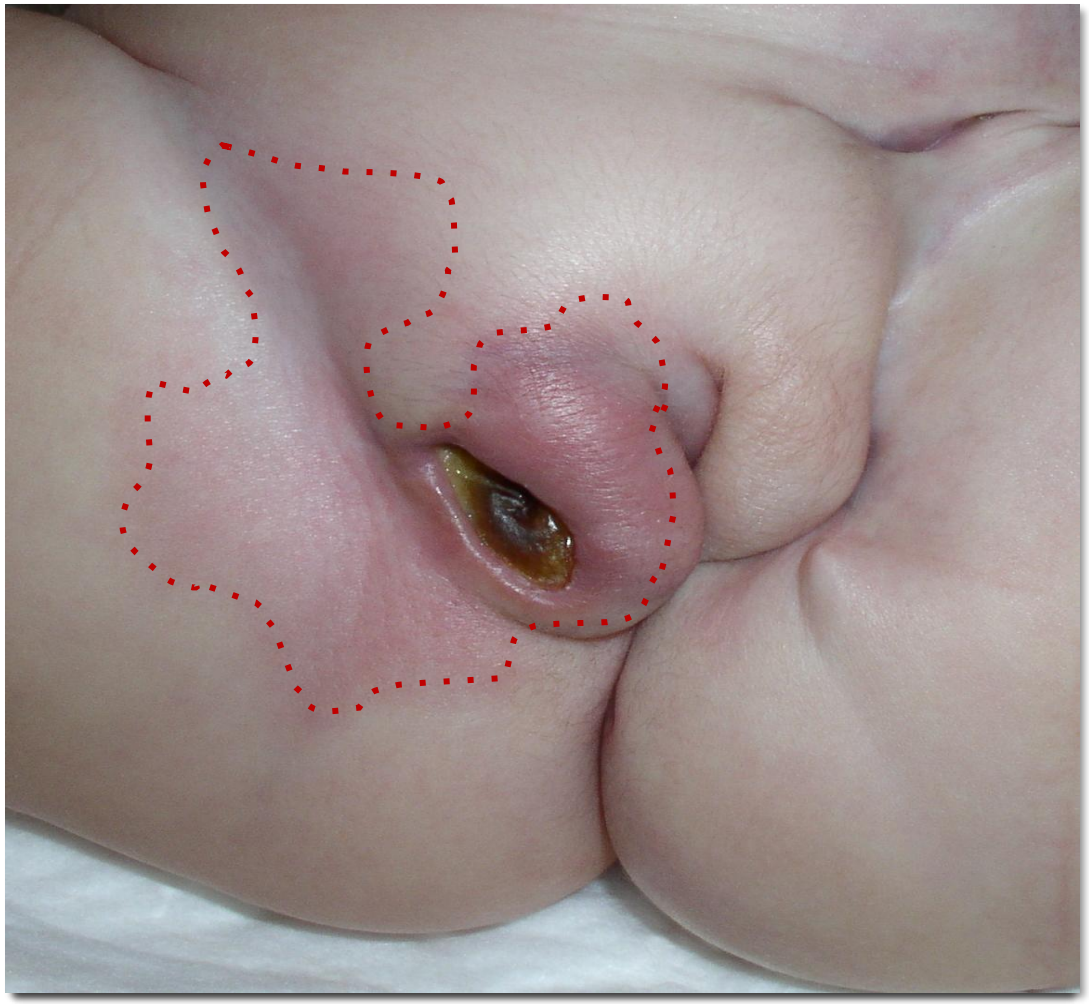
9 MESES

Periparto sin incidencias

Coriorretinitis inespecífica

Madre: AR + Sd. de Sjögren

Padre: ERC, trasplante renal



ANALÍTICA

Leucocitos 24.900/µL
Neutrófilos 28 %

VSG 54 mm/h
PCR 1,7 mg/dL



Diagnóstico diferencial

- Infecciones
- PFAPA
- Enfermedad de Behçet y Haploinsuficiencia A20
- Otras enfermedades autoinflamatorias
- Pioderma gangrenoso
- Enfermedad inflamatoria intestinal

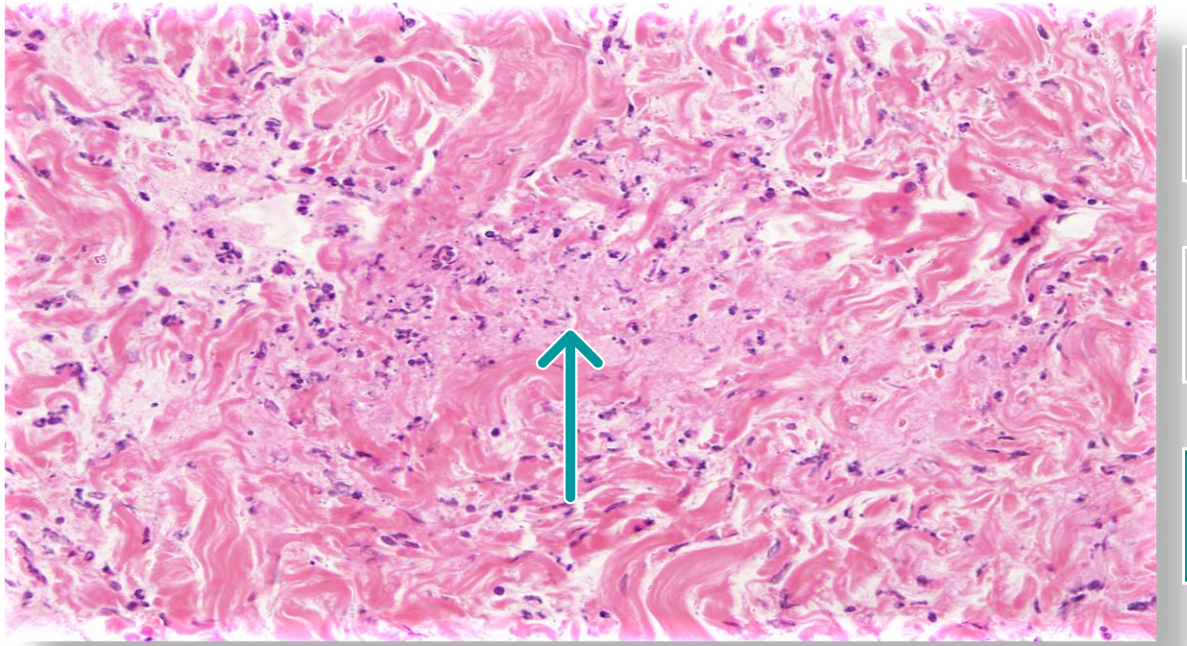


Diagnóstico diferencial

- ~~Infecciones~~
  - Curso autolimitado
  - Pruebas microbiológicas negativas
  - Radiografía de tórax sin alteraciones
- ~~PFAPA~~
  - Episodios febriles periódicos
  - Tríada clínica: aftas orales, faringitis y adenopatía cervical
  - Signo de alarma en < 1 año
- **Enfermedad de Behçet y Haploinsuficiencia A20**
  - Úlceras genitales recurrentes
  - HLA B51+
  - Coriorretinitis
  - Úlceras orales no aftosas recurrentes



Diagnóstico diferencial



- Otras enfermedades autoinflamatorias ✓
- Pioderma gangrenoso ✗
- Enfermedad inflamatoria intestinal ✗



Diagnóstico diferencial

- Infecciones
- PFAPA
- Enfermedad de Behçet y Haploinsuficiencia A20
- Otras enfermedades autoinflamatorias
- Pioderma gangrenoso
- Enfermedad inflamatoria intestinal



Tratamiento







Prednisolona
2 mg/kg/día

Etanercept
0’8 mg/kg semanal

febrero-noviembre 2013



Tratamiento

Anakinra 50 mg/día	Adalimumab 20 mg c/14 días + Metotrexato	Infliximab	Tocilizumab 8 mg/kg/mes
noviembre 2013 - abril 2014	abril 2014 - mayo 2015	mayo-junio 2015	agosto 2015- diciembre 2019











INGRESO PARA BOLOS DE CORTICOIDES





?

2019
ESTUDIO GENÉTICO

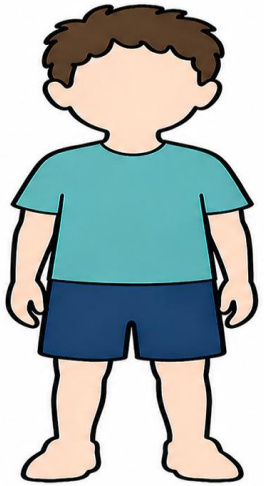




XXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ASTURIANA DE REUMATOLOGÍA
29 y 30 de mayo de 2026 · Torazo
sare Sociedad Asturiana de Reumatología

Síndrome autoinflamatorio - interferonopatía por déficit de ISG15

- Mutación de **ISG15**
- Dos variantes:
  - C.284delc.
  - 83 T > A

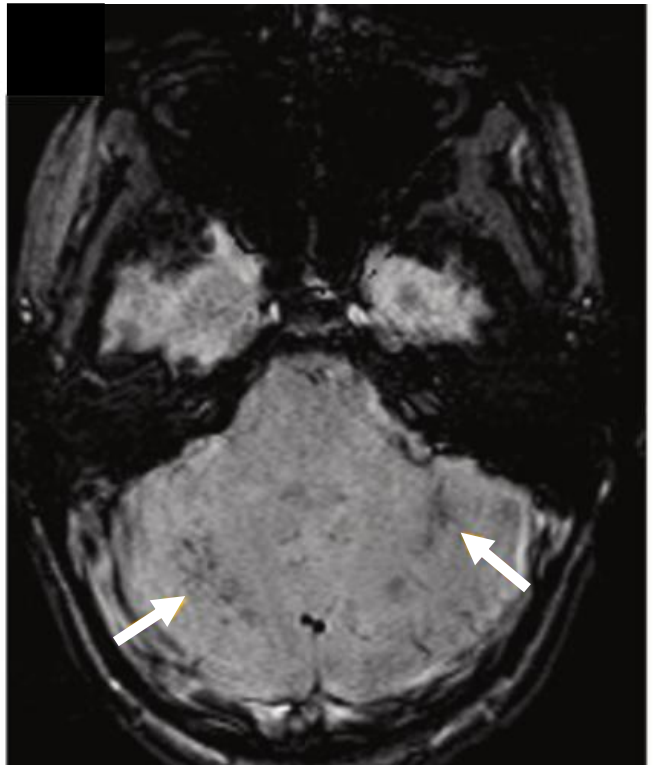




Martín-Fernández M et al. Cell Rep. 2020;31(6):107633.



Pruebas de imagen



Tofacitinib



Murias-Loza S et al. Clin Immunol. 2024;268:110377.



Evolución



Successful treatment with tofacitinib in a child diagnosed with ISG15 deficiency

ARTICLE INFO

Keywords:
ISG15
Skin lesions
Calcifications
Tofacitinib



Tofacitinib
3,5-4 mg/12 horas

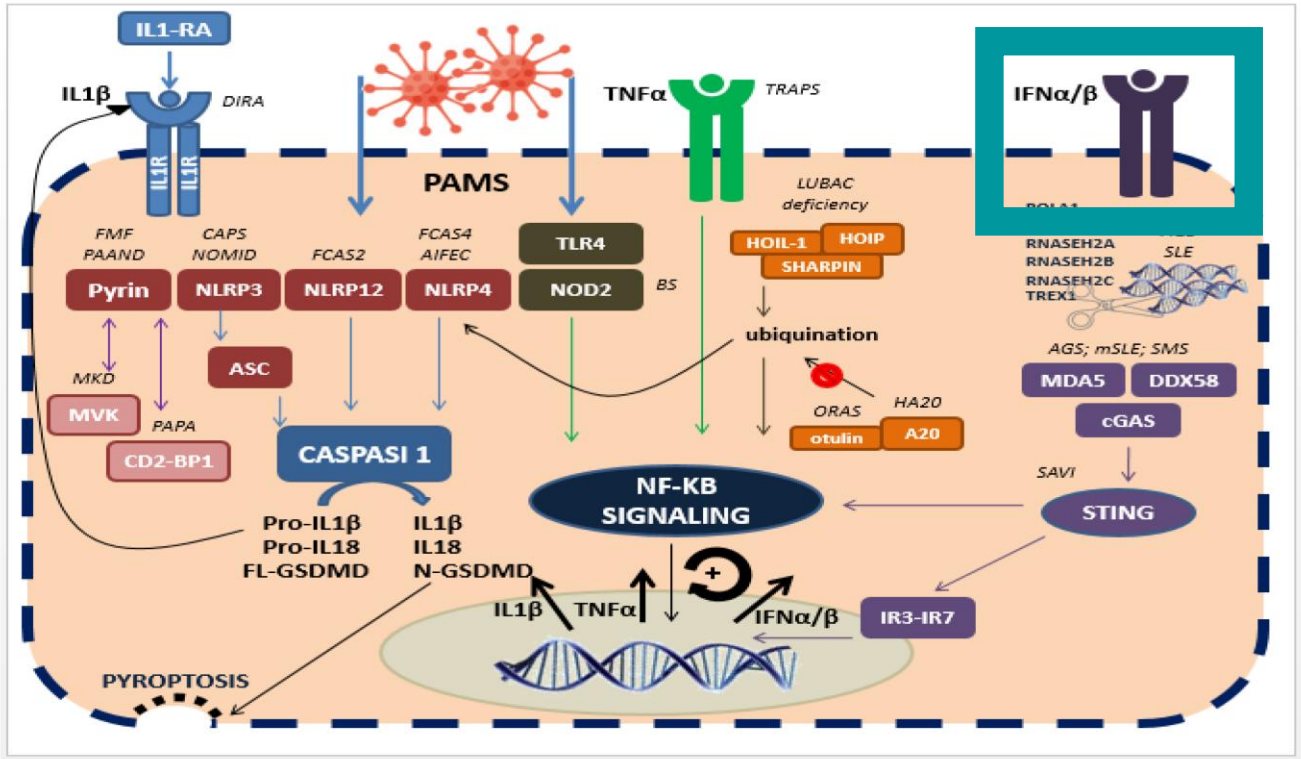
diciembre 2019 – abril 2025

Baricitinib 4 mg/día

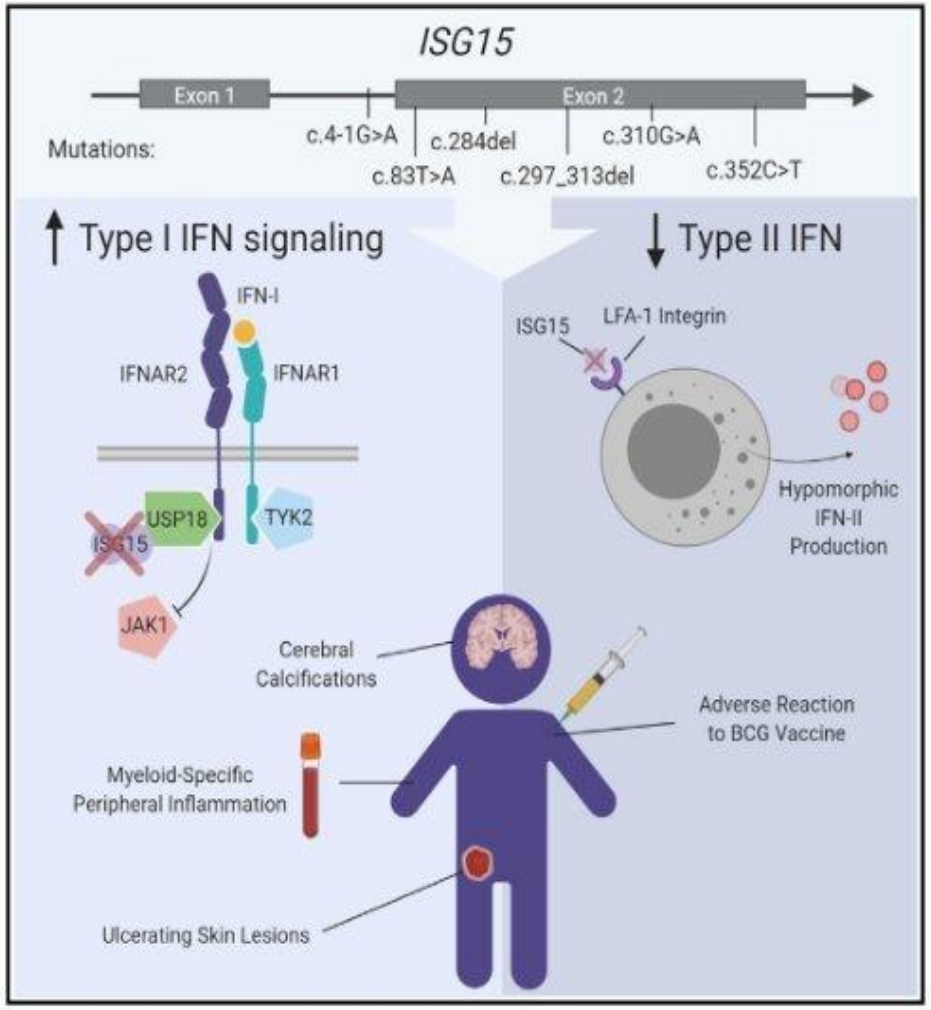


XXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ASTURIANA DE REUMATOLOGÍA
29 y 30 de mayo de 2026 · Torazo
sare Sociedad Asturiana de Reumatología

Interferonopatía por déficit de ISG15



Di Donato G et al. Int J Mol Sci. 2021;22(12):6360.



Martín-Fernández M et al. Cell Rep. 2020;31(6):107633.



Take Home Messages

- La enfermedad por déficit de ISG15 es una enfermedad autoinflamatoria tipo interferonopatía.
- Aumenta la señalización de IFN tipo I y disminuye la del IFN II.
- Triple expresión clínica: ulceraciones cutáneas, calcificaciones cerebrales y susceptibilidad a infecciones.
- Difícil manejo hasta la aparición de los iJAK.
- Actualmente se sabe que el cycling a Baricitinib está siendo efectivo.



XXVII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ASTURIANA DE REUMATOLOGÍA

29 y 30 de mayo de 2026 · Torazo

sare
Sociedad Asturiana de Reumatología

Muchas gracias

