



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro>

## PAPA综合征

第几版本2016

### 1.什么是PAPA

#### 1.1它是什么？

化脓性关节炎、坏疽性脓皮病和痤疮单词（Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum, Acne）首字母的缩写为PAPA。它是一种遗传性疾病。本病三个特征性的症状包括反复发作的关节炎、坏疽性脓皮病-皮肤溃疡的一种类型、囊肿性痤疮-痤疮的一种类型。

#### 1.2发病率是多少？

PAPA综合征非常罕见。文献中只描述过极少数的病例（小于10）。本病发病率不明确，现在统计的数据可能低于其真实的发病率。PAPA男女发病率相同，常常儿童起病。

#### 1.3本病病因是什么？

PAPA综合征是一种遗传性疾病，是由于PSTPIP1基因突变所致。基因突变改变了基因编码的蛋白质的功能；这种蛋白质在炎症应答的调节中起着重要的作用。

#### 1.4这个病遗传吗？

PAPA综合征是常染色体隐性遗传疾病。这就意味着其与性别无关。同时意味着患者的父母之一至少会表现出本病的一些症状，通常一个家庭会有一个以上的受累者，每一代也会有数个受累者。如果患有PAPA综合征的患者打算要宝宝，宝宝患有PAPA综合征的几率为50%。

#### 1.5为什么我的孩子会得此病？它能预防吗？

儿童是通过他的/她的携带PSTPIP1基因突变的父母遗传而得的此病。携带突变基因的父母会/不会表现出本病所有的症状。本病不能预防，但症状可以治疗。

#### 1.6它传染吗？

PAPA综合征不传染。

---

### 1.7 其主要的临床表现是什么？

本病最常见的症状是关节炎、坏疽性脓皮病和囊肿性痤疮。这三种症状很少同一时间出现在同一个病人身上。在儿童，关节炎常常是最早出现的症状（首次出现该症状的时间为1岁至10岁）；在疾病的某一阶段累及一个关节。受累关节肿胀、疼痛、发红。临床表现类似于化脓性关节炎（由于关节细菌感染所致的关节炎）。PAPA综合征的关节炎可以引起关节软骨和关节周围骨质的破坏。大面积的皮肤溃疡，就是所谓的坏疽性脓皮病，症状出现稍晚，大腿皮肤为最常累及的部位。囊肿性痤疮常常出现在青春期，持续至成年，多累及面部及躯干。皮肤或关节轻微的损伤便会使症状加重。

### 1.8 每个患儿疾病表现相同吗？

每个患儿疾病表现不尽相同。携带突变基因的患者可能不会表现出本病的所有症状，或者是仅表现出非常轻微的症状（外显率的差异）。此外，随着儿童年龄的增长，症状会逐渐改善。