



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。

2. 诊断和治疗

2.1 本病如何诊断？

如果一个孩子出现反复发作的伴有疼痛的炎症性关节炎，临床表现类似于化脓性关节炎，对抗生素治疗无效，那么需要考虑PAPA综合征可能。关节炎和皮肤表现可能不会在同一时间出现，而且不是所有患儿均出现上述两种症状。由于本病是常染色体显性遗传病，所以对于家族史的详细询问非常必要，其他家族成员可能也会表现出本病的一些症状。确诊仅需要基因分析，确定PSTPIP1基因突变的存在。

2.2 实验室检查的作用是什么？

血液检查：在关节炎活动期查红细胞沉降率（ESR）、C反应蛋白（CRP）、血细胞计数常常是异常的。这些检查提示炎症反应的存在。但是上述指标的异常对于PAPA综合征的诊断是非特异性的。

关节积液分析：在关节炎活动期，常常通过关节腔穿刺抽取关节积液（就是所谓的滑膜液）。PAPA综合征患者的滑膜液是化脓性的（黄色稠厚），中性粒细胞增高。特点类似于化脓性关节炎，但是细菌培养是阴性的。**基因检测：**确诊PAPA综合征的唯一方法就是基因检测，提示PSTPIP1基因突变的存在。这个化验仅需要少量的血便可进行。

2.3 本病能够治疗或治愈吗？

PAPA综合征为基因突变所致的疾病，所以不能治愈。但是，本病可以进行药物治疗对关节的炎症反应进行控制，预防关节损害。皮肤病变也是一样，但是皮肤病变对于治疗的反应较慢。

2.4 如何治疗？

临床表现不同，PAPA综合征的治疗亦不同。关节炎的患者通常口服或者关节腔内注射激素，起效较迅速。但是有时候，治疗效果不佳，关节炎会反复发作，需要长期应用糖皮质激素治疗，但是激素的副作用就会显现。坏疽性脓皮病可以口服激素治疗，会有一定效果，也可以局部应用免疫抑制剂和抗炎药物。但是药物起效慢，而且局部病变会有疼痛。近期，有报道示新型生物制剂

如IL-1或TNF抑制剂对于脓皮病和治疗及预防反复发作的关节炎有效。由于本病极为罕见，所以无法进行对照研究进行证实。

2.5 药物治疗的副作用是什么？

糖皮质激素治疗可以导致体重增加、面部浮肿和情绪改变。长期应用这些药物治疗可以导致生长发育延迟和骨质疏松症。

2.6 治疗需要维持多久？

治疗的目的是控制反复发作的关节炎和皮肤病变，不需要长期维持治疗。

2.7 非传统治疗及辅助疗法对于治疗本病如何？

根据目前文献，尚无有效的辅助治疗。

2.8 疾病会持续多久？

本病患者随着年龄的增长，症状会有所好转，临床表现会逐渐消失。但是，不是所有的患者都会如此。

2.9 本病的远期预后如何？（预测预后和病程）

随着年龄的增长，症状会减轻。但由于PAPA综合征是一个非常罕见的疾病，远期预后不明确。

3. 日常生活

3.1 本病如何影响患儿及其家庭的日常生活？

关节炎的急性发作限制了其日常的活动。但是，如果治疗合适，起效快，症状会迅速缓解。坏疽性脓皮病疼痛明显，而且对于治疗的反应较慢。当身体可见部位出现了皮肤病变（比如面部），患儿及其父母会非常痛苦。

3.2 孩子上学怎么办？

患有慢性病的儿童需要继续接受教育。确实会有一些因素导致孩子无法上学，所以需要向老师说明儿童的情况。家长和老师需尽其所能让孩子通过正常的方式参加学校活动，不仅是为了孩子能够在学业上有所成就，而且可以让同龄人和长辈接受。专业领域内病人的远期集合对于年轻患者来说是非常必要的，也是实现慢性病人全球性护理的目标之一。

3.3 本病患者运动会受影响吗？

适度的运动是可以的。所以，一般指南都允许患者参加体育运动。如果关节损伤，病人就会停止运动，同时告知体育老师避免运动过程中的损伤，特别是青少年。虽然运动损伤可以加重关节及皮肤炎症，但是是可以积极治疗的，进而所致的物理损失也会比较小，而由于心理创伤，孩子就会避免与其他朋友做活动。

3.4本病患者饮食会受影响吗？

本病无特殊的饮食建议。通常来说，患儿需要根据其年龄平衡的正常的饮食。一个健康平衡的饮食会有充足的蛋白质、钙及维生素，对于一个生长发育中的孩子是非常必要的。对于服用激素的孩子避免进食过量，因为药物可以增加孩子的食欲。

3.5天气可以影响疾病病程吗？

不会

3.6孩子能打疫苗吗？

可以，患儿可以而且应该注射疫苗。但是，在应用减毒活疫苗前需要告知其治疗医师，以便给予合适的建议。

3.7本病影响性生活、怀孕及计划生育吗？

根据文献内容，截至目前没有关于这方面的报道。常规来讲，像其他自身炎症性反应一样，由于生物制剂对于胎儿可能出现副作用，可以计划怀孕以提前更好的适应治疗。