

AA059: Κορίτσι με γενικευμένη φλυκταινώδη ψωρίαση και ομόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο IL36RN – Επιτυχής θεραπεία με Adalimumab

Βασιλική Κατσούλα¹, Ευάγγελος Μπουρούσης¹, Μερσύνη Μαυρικού¹, Ιωάννα Κουρούση¹, Δέσποινα Μαρίτση¹, Γεώργιος Ζαραφωνίτης², Δημήτριος Δελής¹.

1. Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού», Αθήνα
2. Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Μεταλλάξεις στο γονίδιο IL36RN, που κωδικοποιεί ανταγωνιστές του υποδοχέα ιντερλευκίνης 36, έχουν ως αποτέλεσμα αυξημένη παραγωγή προφλεγμονωδών κυτταροκινών και έχουν αναφερθεί ως αίτιο σε σοβαρή γενικευμένη φλυκταινώδη ψωρίαση.

Σκοπός: Περιγράφεται η περίπτωση κοριτσιού με γενικευμένου τύπου φλυκταινώδη ψωρίαση και ομόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο IL36RN που ανταποκρίθηκε σε θεραπεία με Adalimumab.

Υλικό: Πρόκειται για κορίτσι ηλικίας 8 ετών, Αφγανικής καταγωγής, με ελεύθερο οικογενειακό ιστορικό και χωρίς συγγένεια των γονέων μεταξύ τους. Από το ιστορικό αναφέρονται υποτροπιάζοντα επεισόδια εμπυρέτου και σοβαρού φλυκταινώδους εξανθήματος από την ηλικία των 6 μηνών. Στο παρελθόν είχαν χορηγηθεί περιστασιακά διάφορα θεραπευτικά σχήματα με κορτικοστεροειδή, ρετινοϊκό οξύ, κυκλοσπορίνη, μεθοτρεξάτη, ετανερσέπτη με μέτρια και παροδική βελτίωση. Στην παρούσα νοσηλεία παρουσίαζε πυρετό, κακουχία και σοβαρό γενικευμένο ερυθηματώδες εξάνθημα με φλυκταινώδεις βλάβες που συρρέαν σε πλάκες και έντονη απολέπιση (μεγάλα λέπια).

Μέθοδος: Από τον εργαστηριακό έλεγχο διαπιστώθηκαν αυξημένες τιμές ΤΚΕ, CRP και αμυλοειδούς. Τα ευρήματα της βιοψίας δέρματος ήταν υπέρ φλυκταινώδους ψωρίασης και από τον μοριακό έλεγχο ανιχνεύτηκε νουκλεοτιδική αλλαγή c.368C>T στο γονίδιο IL36RN σε ομόζυγη κατάσταση.

AA059: Κορίτσι με γενικευμένη φλυκταινώδη ψωρίαση και ομόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο IL36RN – Επιτυχής θεραπεία με Adalimumab

Βασιλική Κατσούλα¹, Ευάγγελος Μπουρούσης¹, Μερσύνη Μαυρικού¹, Ιωάννα Κουρούση¹, Δέσποινα Μαρίτση¹, Γεώργιος Ζαραφωνίτης², Δημήτριος Δελής¹.

1. Γενικό Νοσοκομείο Παιδων «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού», Αθήνα
2. Γενικό Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Αποτελέσματα: Χορηγήθηκαν pos μεθοτρεξάτη και υποδόρια Adalimumab. Παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση της κλινικής εικόνας με πλήρη ύφεση του εξανθήματος εντός 2 εβδομάδων.

Συμπέρασμα: Η γενικευμένη φλυκταινώδης ψωρίαση που έχει ως αίτιο μετάλλαξη στο γονίδιο της IL36RN αποτελεί ένα αυτοφλεγμονώδες νόσημα.

Η θεραπεία με Adalimumab, ένα anti-TNFα μονοκλωνικό αντίσωμα, ήταν επιτυχής στην αντιμετώπιση της νόσου.

Βιβλιογραφία:

1. Alexandros Onoufriadis, Michael A. Simpson, Andrew E. Pink, et al. Mutations in IL36RN/IL1F5 are associated with the severe episodic inflammatory skin disease known as generalized pustular psoriasis. *Am J Hum Genet.* 2011Sep 9;89(3):432-437
2. Alan Menter, Kelly M. Cordoro, Dawn M.R. Davis, et al. Joint American Academy of Dermatology–National Psoriasis Foundation guidelines of care for the management and treatment of psoriasis in pediatric patients. *Journal of the American Academy of Dermatology.* January 2020;Volume 82,Issue 1,Pages161–201



Πριν τη θεραπεία

Μετά τη θεραπεία