



Autoinflammatory disorders

## Insights from a novel monogenic autoinflammatory disease: overview of a multicentric European cohort of 38 patients with COPA syndrome

### Υπόβαθρο – Σκοπός

- Το σύνδρομο COPA (υπομονάδα άλφα του coatomer) είναι ένα σπάνιο μονογονιδιακό αυτοφλεγμονώδες νόσημα που οφείλεται σε ετερόζυγες μεταλλάξεις στο γονίδιο COPA. Παρουσιάζει φαινοτυπική επικάλυψη με την αγγειοπάθεια που σχετίζεται με το STING (διεγέρτης των γονιδίων ιντερφερόνης) με έναρξη στη βρεφική ηλικία (SAVI), αν και το φάσμα των κλινικών εκδηλώσεων δεν έχει ακόμη πλήρως καθοριστεί. Στόχος μας ήταν να προσδιορίσουμε με μεγαλύτερη ακρίβεια το κλινικό φάσμα αυτής της σπάνιας διαταραχής σε μια ευρωπαϊκή ομάδα ασθενών.
- **Μέθοδοι**
- Οι μέθοδοι περιλάμβαναν την αξιολόγηση κλινικών, απεικονιστικών και ανοσολογικών δεδομένων από 46 άτομα (29 οικογένειες) που έφεραν μετάλλαξη στο γονίδιο COPA.

### Αποτελέσματα

- Μεταξύ των 46 ατόμων που έφεραν μετάλλαξη στο γονίδιο COPA, τα 38 παρουσίασαν τουλάχιστον μία κλινική εκδήλωση που πιθανόν σχετιζόταν με τη μεταλλαγμένη κατάστασή τους (κλινική διεισδυτικότητα 83%).
- Είκοσι δύο (58%) από τους συμπτωματικούς ασθενείς ήταν γυναίκες, με διάμεση ηλικία έναρξης της νόσου τα 3 έτη (εύρος 0–50 έτη).
- Πνευμονική προσβολή παρατηρήθηκε σε 34 ασθενείς, με διάμεση πνευμονοπάθεια στις περισσότερες περιπτώσεις (n = 31) και διάχυτη κυψελιδική αιμορραγία σε 11 άτομα. Είκοσι έξι ασθενείς παρουσίασαν αρθρική συμμετοχή, ενώ 7 είχαν τεκμηριωμένη νεφρική νόσο.
- Προηγούμενως μη περιγραφείσες εκδηλώσεις περιλάμβαναν προσβολή του δέρματος (n = 12), της καρδιάς (n = 8), του γαστρεντερικού συστήματος (n = 7) και του ήπατος (n = 5).
- Όλοι οι ασθενείς, εκτός από έναν, ήταν θετικοί σε αυτοαντισώματα, ενώ αυξημένη σηματοδότηση ιντερφερόνης παρατηρήθηκε σε όλους όσους εξετάστηκαν. Είκοσι δύο ασθενείς έλαβαν θεραπεία με αναστολείς της Janus κινάσης, με ενθαρρυντικά αποτελέσματα.

### Συμπεράσματα

Παρουσιάζεται μια μεγάλη ευρωπαϊκή ομάδα ασθενών με σύνδρομο COPA. Επιβεβαιώνοντας τα κύρια οργανοειδικά χαρακτηριστικά της νόσου (πνεύμονας, αρθρώσεις και νεφροί), τα δεδομένα μας διευρύνουν το φαινότυπο ώστε να περιλαμβάνει καρδιακές, δερματικές και γαστρεντερικές εκδηλώσεις, αναδεικνύοντας περαιτέρω την κλινική επικάλυψη με το SAVI και άλλες ιντερφερονοπάθειες τύπου I.

David C. et al., Ann Rheum Dis 2026  
DOI: [10.1016/j.ard.2025.09.013](https://doi.org/10.1016/j.ard.2025.09.013)