www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro

Sindrome PAPA

Versione 2016

1. CHE COS'È LA PAPA

1.1 Che cos'è?

L'acronimo PAPA significa artrite piogenica, pioderma gangrenoso e acne. È una malattia geneticamente determinata. La sindrome è caratterizzata dai tre sintomi artrite ricorrente, un tipo di ulcere cutanee note come pioderma gangregnoso e un tipo di acne noto come acne cistica.

1.2 È diffusa?

La sindrome PAPA sembra essere molto rara. Sono stati descritti pochissimi casi: tuttavia, la frequenza della malattia non è nota con precisione e potrebbe essere sottostimata. La PAPA colpisce i maschi e le femmine in egual misura. Di solito, si manifesta durante l'infanzia.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La sindrome PAPA è una malattia genetica causata da mutazioni di un gene chiamato PSTPIP1. Le mutazioni alterano la funzione della proteina per la quale il gene codifica; questa proteina gioca un ruolo nella regolazione della risposta infiammatoria.

1.4 È ereditaria?

La sindrome PAPA viene ereditata come malattia autosomica dominante. Questo significa che può colpire sia maschi che femmine. Significa anche che uno dei genitori mostra almeno qualche sintomo

della malattia, solitamente si ha più di una persona colpita nella stessa famiglia e individui affetti in ogni generazione. Quando una persona con sindrome PAPA valuta se avere figli, deve considerare che esiste il 50% di possibilità di avere un bambino con sindrome PAPA.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha ereditato la malattia da uno dei suoi genitori con mutazione nel gene PSTPIP1. Il genitore che porta la mutazione non necessariamente può manifestare tutti i sintomi della malattia. La malattia non può essere prevenuta ma i sintomi possono essere trattati.

1.6 È infettiva?

La sindrome PAPA non è infettiva.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

I sintomi più comuni della malattia sono l'artrite, il pioderma gangrenoso e l'acne cistica. Raramente sono presenti tutti e tre nello stesso paziente contemporaneamente. L'artrite si verifica in genere precocemente nell'infanzia (il primo episodio si verifica tra 1 anno e 10 anni di età) e di solito interessa un'articolazione per volta. L'articolazione colpita diventa gonfia, dolorante e arrossata. L'aspetto clinico ricorda l'artrite settica (artrite causata dalla presenza di batteri nell'articolazione). L'artrite della sindrome PAPA può causare danni alla cartilagine articolare e alle ossa periarticolari. Le grandi lesioni cutanee ulcerose, note come pioderma gangrenoso, di solito si verificano successivamente e spesso interessano le gambe. L'acne cistica di solito compare durante l'adolescenza e può persistere nell'età adulta, interessando viso e tronco. I sintomi sono spesso accelerati da traumi minori alla pelle o alle articolazioni.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La malattia non è uguale in tutti i bambini. Una persona con una mutazione del gene potrebbe non mostrare tutti i sintomi della malattia o potrebbe mostrare solo sintomi molto leggeri (penetranza variabile). Inoltre, i sintomi possono cambiare, di solito attenuandosi, man mano

che il bambino diventa più grande.