



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_IT/intro](http://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 gangrenoso 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.