



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DK/intro>

PAPA syndromet

Version af 2016

1. HVAD ER PAPA

1.1 Hvad er det?

PAPA er en forkortelse for Pyogen Arthritis, Pyoderma gangrenosum og Akne. Det er en genetisk betinget sygdom. Sygdommen karakteriseres af en triade af symptomer, der omfatter tilbagevendende arthritis, en sårtype i huden der betegnes pyoderma gangrenosum og cystisk akne.

1.2 Hvor hyppigt er det?

PAPA syndromet er sjældent, idet meget få tilfælde er beskrevet, men den præcise sygdoms-hyppighed kendes ikke og kan være højere. PAPA rammer drenge og piger lige hyppigt og starter typisk i barnealderen.

1.3 Hvad er årsagen til sygdommen?

PAPA syndromet er en genetisk sygdom forårsaget af mutationer i PSTPIP1 genet. Mutationerne ændrer funktionen af det protein, genet koder for. Proteinet har en central rolle i reguleringen af inflammatorisk respons (betændelseslignende reaktion).

1.4 Er det arveligt?

PAPA er nedarvet som en autosomal dominant sygdom, hvilket betyder, at den ikke er relateret til køn. Det betyder også, at mindst en af forældrene har nogle af sygdommens symptomer og oftest er der mere end en afficeret person i en familie, med afficerede familiemedlemmer i hver generation. Når en person med PAPA syndromet planlægger at

skulle have børn, er der 50% risiko for at få et barn med PAPA syndromet.

1.5 Hvorfor har mit barn fået sygdommen? Kan den forebygges?

Barnet har arvet sygdommen fra en af sine forældre, der er bærer af en muteret udgave af PTSP1P1-genet. Den forælder, der er bærer af mutationen, har ikke nødvendigvis alle sygdommens symptomer. Sygdommen kan ikke forebygges, men symptomerne kan behandles.

1.6 Er sygdommen smitsom?

PAPA er ikke en smitsom sygdom.

1.7 Hvad er hovedsymptomerne?

Sygdommens hyppigste symptomer er arthritis, pyoderma gangrenosum og cystisk akne. Det er sjældent, at alle tre symptomer er til stede samtidigt hos en patient. Arthritis starter typisk i tidlig barnealder (debut mellem 1-10 års alderen) og oftest er et led afficeret ad gangen. Det afficerede led er hævet, smertefuldt og rødt og ligner derved klinisk septisk arthritis (arthritis forårsaget af en bakteriel infektion i leddet). Arthritis i forbindelse med PAPA kan medføre skade af ledbrusken og den lednære knogle. De store ulcerøse hudlæsioner, betegnet pyoderma gangrenosum, debuterer typisk senere og involverer oftest benene. Cystisk akne ses typisk i ansigtet og på brystkassen, det starter oftest i ungdomsalderen og kan fortsætte ind i voksenalderen. Symptomer er oftest forudgået af en mindre hud- eller ledskade.

1.8 Er sygdommen ens i alle børn?

Sygdommen er ikke ens børn imellem. Et barn, der har mutationen i genet, oplever ikke nødvendigvis alle sygdommens symptomer eller oplever måske kun meget milde symptomer (pga. varierende penetrans). Herudover kan symptomerne ændres med tiden, oftest i form af at de bliver mildere.