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

PAPA sindrom

Verzija 2016

1. ŠTO JE PAPA

1.1 Što je to?

Akronim PAPA označava Piogeni Artritis, Piodermu gangrenozum i Akne. To je genetski uvjetovana bolest. Za sindrom je karakteristilčna trijada simptoma koji uključuju rekurentni artritis, oblik kožnih čireva poznat pod nazivom pioderma gangrenozum i oblik akni poznat pod nazivom cistične akne.

1.2 Koliko je čest?

Čini se da je PAPA sindrom vrlo rijedak. Opisano je vrlo malo slučajeva. Ipak, učestalost bolesti nije točno poznata i možda je podcijenjena. PAPA jednako pogađa osobe muškog i ženskog spola. Bolest se obično javlja tijekom djetinjstva.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

PAPA sindrom je genetska bolest uzrokovana mutacijama gena koji se naziva PSTPIP1. Mutacije mijenjaju funkciju proteina koji kodira ovaj gen; navedeni protein ima ulogu u regulaciji upalnog odgovora.

1.4 Je li nasljedan?

PAPA sindrom nasljeđuje se kao autosomno dominantna bolest. To znači da nije povezana sa spolom. Također znači da jedan roditelj pokazuje bar neke simptome bolesti i obično je u obitelji prisutna više no jedna oboljela osoba u svakoj generaciji. Kada osoba sa PAPA sindromom

planira imati djecu, postoji 50% vjerojatnost da će imati dijete s PAPA sindromom.

1.5 Zašto je moje dijete bolesno? Može li se bolest spriječiti?

Dijete je naslijedilo bolest od jednog roditelja koji nosu mutaciju u PSTPIP1 genu. Roditelj koji nosi mutaciju može ili ne mora imati sve simptome bolesti. Bolest se ne može spriječiti, no može se liječiti.

1.6 Je li zarazan?

PAPA sindrom nije zarazan.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Najčešći simptomi bolesti su artritis, pioderma gangrenozum i cistične akne. Rijetko su sva tri simptoma prisutna u isto vrijeme u istog bolesnika. Artritis se obično razvija rano u djetinjstvu (prva epizoda javlja se između 1. i 10. godine života); obično zahvaća po jedan zglob. Zahvaćeni zglob postaje oteknut, bolan i crven. Klinički izgled podsjeća na septički artritis (artritis uzrokovan prisutnošću bakterije u zglobu). Artritis u sklopu PAPA sindroma može uzrokovati oštećenje zglobne hrskavice i kosti oko zgloba. Velike čirevi na koži, poznati kao pioderma gangrenozum, obično se javljaju kasnije i često zahvaćaju noge. Cistične akne obično se javljaju tijekom adolescencije i mogu potrajati do odrasle dobi, a zahvaćaju lice i trup. Simptomima često prethodi manja ozljeda kože ili zglobova.

1.8 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta. Osoba koja nosi mutaciju u genu ne mora imati sve simptome bolesti ili može imati samo vrlo blage simptome (varijabilna prodornost). Nadalje, simptomi se mogu mijenjati, obično poboljšati, rastom djeteta.