



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

## **PAPA sindrom**

Verzija 2016

### **1. ŠTO JE PAPA**

#### **1.1 Što je to?**

Akronim PAPA označava Pirogeni Artritis, Piodermu gangrenozum i Akne. To je genetski uvjetovana bolest. Za sindrom je karakteristična 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 nosi 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.