https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/HU/intro

PAPA Szindróma

Verzió 2016

1. MI A PAPA SZINDRÓMA

1.1 Mi ez?

A PAPA a „pyogen arthritis, pyoderma gangrenosum és acne" (gennykeltő ízületi gyulladás, üszkös bőrgennyedés és akne) nevű kórkép rövidítése. Ez egy genetikailag öröklődő betegség. A szindrómát három tünet, a visszatérő ízületi gyulladás, a pyoderma gangrenosum nevű bőrfekély és az úgynevezett cisztás akne (pattanás) jellemzi.

1.2 Milyen gyakori?

A PAPA szindróma nagyon ritka. Eddig nagyon kevés esetről számoltak be. A betegség pontos előfordulási gyakorisága nem ismert, és valószínűleg alulbecsült. A PAPA egyformán érinti a férfiakat és a nőket. A betegség általában gyermekkorban kezdődik.

1.3 Mik a betegség okai?

A PAPA szindróma genetikai betegség, amelyet a PSTPIP1 nevű gén mutációja okoz. Ezek a mutációk módosítják a gén által kódolt fehérje működését; amely a fehérje a gyulladásos reakció szabályozásában játszik szerepet .

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

A PAPA szindróma autoszomális domináns módon öröklődik. Ez egyrészt azt jelenti, hogy öröklődése nem függ a nemtől. De azt is jelenti, hogy legalább az egyik szülő mutatja a betegség néhány tünetét, és

ugyanazon a családon belül általában egynél több személy is érintett, valamint, hogy a betegség több generációban is megjelenik. Ha a PAPA szindrómás beteg gyermekvállalást tervez, 50% az esélye annak, hogy a gyermeke is PAPA szindrómás lesz.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermek attól a szülőjétől örökli a betegséget, aki hordozza a PSTPIP1 gén mutációját. A mutációt hordozó szülőnél megjelenhet a betegség összes tünete, de lehet, hogy a csak néhány tünet jelentkezik. A betegség nem megelőzhető, de a tünetek kezelhetők.

1.6 Fertőző-e a betegség?

A PAPA szindróma nem fertőző.

1.7 Mik a fő tünetei?

A betegség leggyakoribb tünetei: ízületi gyulladás, pyoderma gangrenosum (fekélyes bőrgyulladás) és cisztás akne (pattanás). Ritkán fordul elő, hogy ugyanannál a betegnél mindhárom tünet egyszerre lép fel. Az ízületi gyulladás általában kora gyermekkorban alakul ki (az első epizód 1 és 10 éves kor között); rendszerint egy ízületet érint egyszerre. Az érintett ízület megduzzad, fájdalmassá válik és bevörösödik. Klinikai megjelenése hasonlít a fertőzéses eredetű ízületi gyulladáshoz (ez egy ízületi gyulladás, amelyet az ízületben jelen lévő baktérium okoz). A PAPA szindróma esetén fellépő ízületi gyulladás károsíthatja az ízületi porcot és az ízület körüli csontot. A nagy kiterjedésű, fekélyes bőrelváltozások (ún. pyoderma gangrenosum) később alakulnak ki, és gyakran érintik a lábszárakat. A cisztás akne rendszerint serdülőkorban jelentkezik az arcon és a törzsön, és megmaradhat a felnőttkorig. A tüneteket gyakran kiválthatja a bőr vagy az ízület enyhe sérülése.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A betegség nem minden gyermeknél zajlik azonosan. Előfordulhat, hogy a betegségnek nem mindegyik tünete jelenik meg a génmutációt

hordozó egyénnél, ahogy az is, hogy csak nagyon enyhe tünetek mutatkoznak (változó penetrancia). Mi több, a tünetek változhatnak – általában javulnak – az életkor előrehaladtával.