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

PAPA症候群

版 2016

1.PAPA症候群とはどんな病気ですか？

1.1どのような病気ですか？

PAPAはPyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acneの頭文字をとった略語で、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群と訳されます。遺伝性の病気で、繰り返す関節炎・壊疽性膿皮症と呼ばれる皮膚の潰瘍・嚢腫性ざ瘡と呼ばれるにきび、が３主徴です。

1.2患者の数はどのぐらいですか？

PAPA症候群はとても稀な病気で、全世界でも10例に満たない報告しかありません。詳しい頻度は不明であり、実際にはもう少し多い可能性もあります。男女差はなく一般的には小児期に発症します。

1.3病気の原因は何ですか？

PAPA症候群はPSTPIP1と呼ばれる遺伝子の変異を原因とする遺伝性の病気です。この遺伝子は炎症反応を調節する働きのある蛋白質をコードしますが、変異によりその蛋白の機能に変化が生じます。

1.4 遺伝しますか？

PAPA症候群は常染色体優性遺伝形式をとります。これは性別に関係なく発症すること、加えて両親の少なくとも一方に何らかの症状が認められ、通常家族内に複数の罹患者が世代毎に存在する事を意味します。PAPA症候群の患者が子どもをもうけようと考えた場合、その子どもが病気になる可能性は50%です。

1.5なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

この病気の子どもは両親のどちらかからPSTPIP1遺伝子の変異を受け継いでいます。この変異を持っている親は病気の全ての症状を呈する場合もあれば、呈さない場合もあります。この病気を防ぐ事はできませんが、症状を治療する事は可能です。

1.6他人へ伝染しますか？
伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？
この病気の最も一般的な症状は関節炎・壊疽性膿皮症・嚢腫性ざ瘡ですが、一人の患者が同時期に３つ全ての症状をもっている事は稀です。関節炎は通常小児期早期（初発時期は1歳～10歳）に発症し、個々のエピソードでは一関節のみが冒され、腫脹・発赤と痛みを伴います。臨床的には化膿性関節炎（細菌感染により起こる関節炎）と似ています。PAPA症候群の関節炎は、関節軟骨と関節周囲の骨に障害を残す事があります。壊疽性膿皮症として知られる皮膚潰瘍は通常関節症状より遅く出現し、多くは下肢に認められます。嚢腫性ざ瘡は顔や体幹に見られ、通常思春期に出現し成人になるまで持続する事があります。これらの症状は皮膚や関節への小さな怪我などにより誘発される傾向があります。

1.8症状はどの子でも同じですか？
症状は患者により様々です。この遺伝子変異を持つ患者でも、３症状の全てを呈するとは限らず、ごく軽度の症状しか認めない事もあります（病気の"浸透率"は様々です）。更に、症状は変化する場合があり、一般的には年齢が上がるにつれ改善する傾向があります。