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

# PAPA-Syndrom

Version von 2016

## 1. ÜBER PAPA

### 1.1 Was ist das?

Die Abkürzung PAPA steht für Pyogene Arthritis, Pyoderma gangrenosum und Akne. Es ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Das Syndrom ist durch drei Hauptsymptome charakterisiert: 1. Eine wiederkehrende eitrige Gelenkentzündung (Arthritis), eine Form von ulzerierenden (die Haut durchbrechenden) Hautgeschwüren, die unter der Bezeichnung Pyoderma gangrenosum bekannt ist, sowie eine besondere Form von Akne, die so genannte zystische Akne.

### 1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

Das PAPA-SYNDROM scheint sehr selten vorzukommen. Sehr wenige Fälle (

### 1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Das PAPA-Syndrom ist eine genetische Erkrankung, die durch Veränderungen (Mutationen) im so genannten PSTPIP1-Gen verursacht wird. Durch die Mutationen wird die Funktion eines wichtigen Proteins des Abwehrsystems, für das dieses Gen kodiert, verändert. Dieses Protein spielt eine Rolle in der Regulation entzündlicher Reaktionen im Körper.

### 1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

Das PAPA-Syndrom wird in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt. Das bedeutet, dass die Vererbung nicht geschlechtsgebunden

erfolgt. Es bedeutet auch, dass ein Elternteil mindestens einige der Krankheitssymptome zeigt, in einer Familie meistens mehrere Mitglieder betroffen sind und in jeder Generation eine Erkrankung vorkommt. Wenn eine Person, die am PAPA-Syndrom erkrankt ist, plant, ein Kind zu bekommen, besteht eine 50 %ige Wahrscheinlichkeit, dass das Syndrom an das Kind weitergegeben wird. Allerdings sind auch Neumutationen möglich, d.h. dass das PAPA-Syndrom beim betroffenen Kind erstmals in einer Familie auftritt, ohne dass die Eltern das Gen tragen und damit betroffen wären.

### 1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Das Kind hat die Erkrankung von einem Elternteil geerbt, das Träger einer Mutation im PSTPIP1-Gen ist. Das Elternteil, das die Mutation trägt, kann, muss aber nicht alle klinischen Symptome der Krankheit zeigen. Die Erkrankung kann zwar nicht verhindert werden, aber es ist möglich, die Symptome zu behandeln.

### 1.6 Ist es ansteckend?

Das PAPA-Syndrom ist nicht ansteckend.

### 1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Am häufigsten treten Arthritis, Pyoderma gangrenosum und zystische Akne auf. Nur selten treten alle drei Symptome bei einem Patienten gleichzeitig auf. In der Regel tritt die Arthritis in der frühen Kindheit auf (die erste Episode ereignet sich zwischen dem 1. und 10. Lebensjahr) und betrifft normalerweise nur ein Gelenk gleichzeitig. Das betroffene Gelenk ist geschwollen, gerötet und schmerzt. Klinisch ähnelt die Arthritis einer bakteriellen Gelenkentzündung (eine Arthritis, die durch das Vorliegen von Bakterien im Gelenk verursacht wird). Die Arthritis beim PAPA-Syndrom kann den Gelenkknorpel sowie die gelenknahen Knochen schädigen. Die großen, geschwürartigen Hautveränderungen (so genanntes Pyoderma gangrenosum) treten meist später auf und betreffen in der Regel die Beine. Die zystische Akne kommt während der Pubertät hinzu und kann bis ins Erwachsenenalter bestehen bleiben. Sie betrifft das Gesicht und den Rumpf. Den Symptomen geht häufig

eine leichte Verletzung der Haut oder des Gelenks voran.

### 1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Die Erkrankung verläuft nicht bei jedem Kind gleich. Nicht jeder Mensch, der die genetische Mutation trägt, muss alle Symptome der Erkrankung aufweisen bzw. kann nur sehr leichte Symptome zeigen (variable Penetranz). Darüber hinaus können sich die Symptome verändern und werden in der Regel besser je älter das Kind wird.