



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

Het PAPA Syndroom

Versie 2016

1. WAT IS PAPA

1.1 Wat is het?

Het acroniem PAPA staat voor Purulente Artritis, Pyoderma gangrenosum en Acne. Het is een erfelijk bepaalde ziekte. Een drietal symptomen met onder andere terugkerende gewrichtsontsteking, een type huidzweren genaamd pyoderma gangrenosum en een type acne genaamd cystische acne zijn kenmerkend voor het syndroom.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Het PAPA syndroom is erg zeldzaam. Er zijn zeer weinig gevallen beschreven. Het is echter niet precies bekend hoe vaak de aandoening voorkomt en de frequentie zou onderschat kunnen zijn. PAPA treft jongens en meisjes even vaak. De aandoening treedt vaak op tijdens de kinderjaren.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Het PAPA syndroom is een genetische aandoening die veroorzaakt wordt door mutaties van het gen PSTPIP1. De mutaties veranderen de werking van de eiwit dat door dit gen wordt aangemaakt; dit eiwit speelt een rol in de regulering van de ontstekingsreactie.

1.4 Is het erfelijk?

Het PAPA syndroom wordt overgeërfd als autosomaal dominante aandoening. Dit betekent dat het niet van het geslacht afhangt. Dit

betekent meestal ook dat één van de ouders verschijnselen van de ziekte heeft. Vaak worden in verschillende generaties van de familie personen met de ziekte gezien. Iemand met het PAPA syndroom heeft een kans van 50% dat zijn/haar kind ook het PAPA syndroom heeft.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening van een van de ouders geërfd, die drager is van het gemuteerde PSTPIP1 gen. De ouder die de mutatie draagt kan maar hoeft geen symptomen van de aandoening te hebben. De ziekte kan niet voorkomen worden, maar de symptomen kunnen worden behandeld.

1.6 Is het besmettelijk?

Het PAPA syndroom is niet besmettelijk.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De meest voorkomende symptomen bij deze aandoening zijn artritis (gewrichtsontsteking), pyoderma gangrenosum (huidzweren) en cystische acne. Het komt zelden voor dat alle drie symptomen tegelijkertijd aanwezig zijn bij de patiënt. De artritis komt vaak in de vroege kinderjaren voor (de eerste episode op een leeftijd tussen 1-10 jaar); het gaat vaak om één gewricht per keer. Het aangedane gewricht wordt dik, pijnlijk en rood. De klinische verschijnselen lijken op septische artritis (artritis veroorzaakt door de aanwezigheid van een bacterie in het gewricht). Artritis van het PAPA syndroom kan leiden tot schade aan het kraakbeen van het gewricht en het nabijgelegen bot. De grote huidzweren, genaamd pyoderma gangrenosum, starten vaak later en treffen vaak beide benen. De cystische acne treedt vaak tijdens de puberteit op en kan ook op volwassen leeftijd nog voorkomen op het gezicht en de romp. De symptomen worden vaak uitgelokt door een klein letsel aan de huid of een gewricht.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

De ziekte verloopt niet bij ieder kind hetzelfde. Een individu die het

gemuteerde gen draagt, hoeft geen symptomen te hebben of kan zeer milde symptomen hebben (variabele penetrantie). De symptomen kunnen als het kind ouder wordt veranderen en worden ook vaak milder.