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

Sindrom PAPA

Različica

1. KAJ JE PAPA

1.1 Kaj je to?

Kratica PAPA pomeni Piogeni Artritis, Pioderma gangrenozum in Akne. Je genetska bolezen, za katero je značilna triada simptomov, kar vključuje ponavljajoči artritis, kožne razjede poimenovane pioderma gangrenozum in tip aken, ki jih imenujemo cistične akne.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

Sindrom PAPA je zelo redka bolezen. V literaturi je bilo opisanih malo primerov. Vendar pa pogostnost ni natančno znana in je lahko podcenjena. PAPA enako pogosto prizadene deklice in dečke Običajno se bolezen pojavi v otroštvu.

1.3 Kateri so vzroki bolezni?

Sindrom PAPA je genetska bolezen, ki jo povzročijo mutacije v genu PSTPIP1. Te mutacije spremenijo delovanje proteina, ki igra vlogo v regulaciji vnetnega odziva.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Bolezen se deduje avtosomno dominantno. To pomeni, da ni vezana na spol in da ima eden od staršev vsaj nekaj simptomov bolezni in da je v eni družini običajno prizadetih več oseb, s prizadetimi posamezniki v vsaki generaciji. V primeru, da ima oseba s PAPA sindromom otroka, je 50% verjetnost, da bo otrok tudi imel PAPA sindrom.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali jo lahko preprečimo?

Otrok je podedoval bolezen od enega od svojih staršev, ki nosi mutacijo v PSTPIP1 genu, vendar ni nujno, da ima le-ta vse simptome bolezni. Bolezni ne moremo preprečiti, lahko pa jo zdravimo.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, sindrom PAPA ni nalezljiv.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Najpogostejši simptomi bolezni so artritis, pioderma gangrenozum in cistične akne. Pri enem bolniku so redko prisotni vsi trije istočasno. Artritis se ponavadi pojavi že zgodaj v otroštvu (prvič med starostjo 1 in 10 let): običajno je prizadet en sklep, ki postane otečen, boleč in rdeč. Klinični izgled je podoben septičnemu artritisu (to je artritis, ki ga povzroči prisotnost bakterij v sklepu). Artritis pri sindromu PAPA lahko povzroči poškodbo sklepnega hrustanca in periartikularne kosti. Velike kožne razjede na nogah, ki so znane pod imenom pioderma gangrenozum, se običajno pojavijo kasneje v poteku bolezni. Cistične akne na predelu obraza in prsnega koša pa se v večini primerov pojavijo med adolescenco in lahko vztrajajo v odraslo obdobje. Manjša poškodba kože ali sklepa lahko sproži pojav simptomov bolezni.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Ne, bolezen ne poteka enako pri vseh otrocih. Oseba z gensko mutacijo ima lahko prisotne le blage simptome bolezni ali pa le nekaj izmed njih (variabilna penetranca). Poleg tega se simptomi lahko tudi spremenijo ter običajno z višjo starostjo postajajo blažji.