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

PAPA Sendromu

2016’un türevi

1. PAPA NEDİR

1.1 Nedir?

PAPA; Piyojenik Artrit, Piyoderma gangrenozum ve Akne kelimelerinin baş harflerinden oluşan bir kısaltmadır. Genetik geçişli bir hastalıktır. Tekrarlayan artrit, piyoderma gangrenozum olarak bilinen bir tür cilt ülseri ve kistik akne olarak bilinen bir tür sivilceyi içeren üç bulgu ile karakterizedir.

1.2 Ne kadar yaygındır?

PAPA sendromu çok nadiren görülür. Çok az sayıda olgu tanımlanmıştır. Ancak hastalığın sıklığı tam olarak bilinmemektedir ve belki olduğundan daha hafife alınıyor olabilir. PAPA kadın ve erkekleri eşit oranda etkiler. Genellikle çocukluk döneminde ortaya çıkar.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

PAPA sendromu PSTPIP1 adlı gende oluşan mutasyonlar sonucu ortaya çıkan kalıtsal bir hastalıktır. Söz konusu mutasyonlar, bu genin kodladığı, enflamatuar cevapta düzenleyici rol oynayan proteinin işlevinde değişikliğe neden olur.

1.4 Kalıtsal mıdır?

PAPA sendromu otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Yani cinsiyetten bağımsız olarak kalıtılır. Diğer bir anlamı; anne-babadan en az birisinde hastalık belirtileri bulunur. Genellikle de bir ailede, her

nesilde etkilenmiş bireyler olacak şekilde birden fazla hasta mevcuttur. PAPA hastası bir birey çocuk sahibi olmayı planladığında, çocukta PAPA sendromunun görülme olasılığı %50'dir.

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

Çocuk, hastalığı PSTP1P1 geninde mutasyon taşıyan ebeveynlerinden birisinden almıştır. Mutasyonu taşıyan ebeveyn hastalığın tüm belirtilerini gösterebilir veya semptomlarını göstermeyebilir. Hastalık önlenemez ancak belirtileri tedavi edilebilir.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

PAPA sendromu bulaşıcı değildir.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın en sık görülen bulguları artrit, piyoderma gangrenozum ve kistik aknedir. Nadiren bu bulguların üçü birden aynı hastada aynı anda görülür. Artrit, genelde erken çocukluk döneminde, (ilk olay genelde 1-10 yaş arasında) görülür ve tek seferde tek eklemi tutar. Tutulan eklem şiş, ağrılı ve kızarıktır. Klinik görünüm olarak septik (eklemde bakteri varlığından kaynaklanan) artrite benzer. PAPA'da görülen artrit, eklem kıkırdağı ve eklem çevresi kemik dokuda hasara neden olabilir. Piyoderma gangrenozum olarak bilinen geniş cilt ülserleri daha geç ortaya çıkar ve çoğunlukla bacakları tutar. Kistik akneler genellikle ergenlik döneminde ortaya çıkar ve yetişkinlik döneminde devam ederek yüz ve gövdeyi tutar. Belirtiler genelde deri veya eklemdeki küçük bir yaralanma ile hız kazanır.

1.8 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Hastalık her çocukta aynı değildir. Gende mutasyonu taşıyan bir kişi hastalığın tüm belirtilerini göstermeyebilir veya hastalık yalnızca çok hafif semptomlarla seyredebilir (değişken penetrans). Ayrıca, hastalık semptomları yaş ilerledikçe değişebilir ve genelde iyiye gider.