



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

## **PAPA sindrom**

Verzija

### **1. ŠTA JE PAPA**

#### **1.1 ŠTA JE TO ?**

Akronim PAPA označava piogeni artritis, pyoderma gangrenosum i akne. To je genetski uslovljena bolest. Sindrom karakterišu trijas simptoma koji uključuju rekurentni artritis, oblik kožnih ulkusa poznat pod nazivom pyoderma gangrenosum i oblik akni poznat pod nazivom cistične akne.

#### **1.2 Koliko je čest?**

Čini se da je PAPA sindrom vrlo rijedak. Opisano je vrlo malo slučajeva. Ipak, učestalost bolesti nije tačno poznata i možda je potcijenjena. PAPA jednako pogađa osobe muškog i ženskog spola. Bolest se obično javlja tokom djetinjstva.

#### **1.3 Koji su uzroci bolesti?**

PAPA sindrom je genetska bolest uzrokovana mutacijama gena koji se naziva PSTPIP1. Mutacije mijenjaju funkciju proteina koji kodira ovaj gen; navedeni protein ima ulogu u regulaciji upalnog odgovora.

#### **1.4 Da li je nasljedan?**

PAPA sindrom nasljeđuje se kao autosomno dominantna bolest. To znači da nije povezana sa spolom. Također znači da jedan roditelj pokazuje bar neke simptome bolesti i obično je u porodici prisutna više od jedne oboljele osobe u svakoj generaciji. Kada osoba sa PAPA sindromom planira imati djecu, postoji 50% vjerovatnoća da će imati dijete s PAPA

---

sindromom.

### **1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?**

Dijete je naslijedilo bolest od jednog roditelja koji nosi mutaciju u PSTPIP1 gena. Roditelj koji nosi mutaciju može ili ne mora imati sve simptome bolesti. Bolest se ne može spriječiti, ali može se liječiti.

### **1.6 Je li zarazna?**

PAPA sindrom nije zarazan

### **1.7 Koji su glavni simptomi?**

Najčešći simptomi bolesti su artritis, pyoderma gangrenosum i cistične akne. Rijetko su sva tri simptoma prisutna u isto vrijeme kod istog bolesnika. Artritis se obično razvija rano u djetinjstvu (prva epizoda javlja se između 1. i 10. godine života); obično zahvata po jedan zglob. Zahvaćeni zglob postaje otečen, bolan i crven. Klinički izgled podsjeća na septički artritis (artritis uzrokovan prisutnošću bakterije u zglobu). Artritis u sklopu PAPA sindroma može uzrokovati oštećenje zglobne hrskavice i kosti oko zgloba. Velike ulkuse na koži, poznati kao pyoderma gangrenosum, obično se javljaju kasnije i često zahvaćaju noge. Cistične akne obično se javljaju tijekom adolescencije i mogu potrajati do odrasle dobi, a zahvaćaju lice i trup. Simptomima često prethodi minorna povreda kože ili zglobova.

### **1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?**

Bolest nije ista kod svakog djeteta. Osoba koja nosi mutaciju u genu ne mora imati sve simptome bolesti ili može imati samo vrlo blage simptome (varijabilna penetrantnost). Nadalje, simptomi se mogu mijenjati, obično poboljšati, kako dijete raste.