



www.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.