



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Het PAPA-Syndroom

Versie 2016

1. WAT IS PAPA

1.1 Wat is het?

Het acroniem PAPA staat voor Pyogenische Artritis, Pyoderma gangrenosum en Acne. Het is een genetisch bepaalde ziekte. Een triade van symptomen met onder andere terugkerende artritis, een type huidzweren bekend als pyoderma gangrenosum en een type acne bekend als cystische acne zijn kenmerkend voor het syndroom.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Het PAPA-syndroom lijkt erg zeldzaam te zijn. Er zijn zeer weinig gevallen (minder dan 10) beschreven. Het is echter niet precies bekend hoe vaak de aandoening voorkomt en de frequentie zou onderschat kunnen zijn. PAPA treft jongens en meisjes in gelijke verhouding. 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 in het gen PSTPIP1. De mutaties veranderen de werking van het eiwit waarvoor dit gen codeert; dit eiwit speelt een rol in de regulering van de ontstekingsrespons.

1.4 Is het erfelijk?

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

betekent ook dat één van de ouders ten minste een aantal symptomen van de aandoening heeft en er worden binnen verschillende generaties van de familie vaak meer personen met de ziekte gezien. Als iemand met het PAPA-syndroom een zwangerschap plant, bestaat er een kans van 50% dat het kind ook het PAPA-syndroom heeft.

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

Het kind heeft de aandoening van één 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 vertonen. 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, pyoderma gangrenosum 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 treedt op een leeftijd tussen 1-10 jaar op); het gaat meestal om één gewricht per keer. Het aangedane gewricht wordt opgezwollen, pijnlijk en rood. De klinische verschijnselen lijken op septische artritis (artritis veroorzaakt door de aanwezigheid van een bacterie in het gewricht). Artritis als gevolg van het PAPA-syndroom kan leiden tot schade aan het kraakbeen van het gewricht en het periarticulaire bot. De grote huidzweren, pyoderma gangrenosum genaamd, 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 vooraf gegaan door een kleine kwetsuur aan de huid of een gewricht.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

De ziekte verloopt niet bij ieder kind gelijk. Een individu dat het gemuteerde gen draagt, hoeft geen symptomen te hebben of kan een zeer milde vorm van de symptomen hebben (variabele penetrantie). De symptomen kunnen, gewoonlijk als het kind ouder wordt, veranderen en worden ook vaak milder.