



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

## Σύνδρομο PAPA

Έκδοση από 2016

### 1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ PAPA

#### 1.1 Τι είναι;

Ο ακρωνύμιο PAPA προέρχεται από τις λέξεις Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne (πυογόνος αρθρίτιδα, γαγγραινώδες πυόδερμα και ακμή). Είναι μια γενετική νόσος. Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από μια τριάδα συμπτωμάτων που περιλαμβάνει υποτροπιάζουσα αρθρίτιδα, έναν τύπο δερματικών ελκών που είναι γνωστός ως γαγγραινώδες πυόδερμα και ένα είδος ακμής που είναι γνωστή ως κυστική ακμή.

#### 1.2 Πόσο συχνό είναι;

Το σύνδρομο PAPA φαίνεται ότι είναι πολύ σπάνιο. Πολύ λίγες περιπτώσεις (λιγότερες από 10) έχουν περιγραφεί. Ωστόσο, η συχνότητα της νόσου δεν είναι ακριβώς γνωστή και μπορεί να είναι υποεκτιμημένη. Το PAPA προσβάλλει εξίσου άνδρες και γυναίκες. Συνήθως, η νόσος εμφανίζεται κατά την παιδική ηλικία.

#### 1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Το σύνδρομο PAPA είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο που ονομάζεται PSTPIP1. Οι μεταλλάξεις αλλάζουν τη λειτουργία της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί το γονίδιο. Αυτή η πρωτεΐνη παίζει κάποιο ρόλο στη ρύθμιση της φλεγμονώδους απάντησης.

---

#### **1.4 Είναι κληρονομικό;**

Το σύνδρομο PAPA κληρονομείται ως σωματική επικρατούσα νόσος. Αυτό σημαίνει ότι δεν είναι συνδεδεμένη με το φύλο. Σημαίνει, επίσης, ότι ένας γονέας εμφανίζει τουλάχιστον κάποια συμπτώματα της νόσου. Συνήθως, περισσότερα από ένα προσβεβλημένα άτομα υπάρχουν σε μια οικογένεια με τα προσβεβλημένα άτομα να εντοπίζονται σε κάθε γενιά. Όταν κάποιος που έχει σύνδρομο PAPA σχεδιάζει να κάνει παιδιά, υπάρχει πιθανότητα 50% να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο PAPA.

#### **1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;**

Το παιδί έχει κληρονομήσει τη νόσο από έναν από τους γονείς του/της, που φέρει μια μετάλλαξη στο γονίδιο PSTPIP1. Ο γονέας που φέρει τη μετάλλαξη, μπορεί να εμφανίζει ή να μην εμφανίζει όλα τα συμπτώματα της νόσου. Η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί, αλλά τα συμπτώματά της μπορούν να αντιμετωπιστούν.

#### **1.6 Είναι μεταδοτικό;**

Το σύνδρομο PAPA δεν είναι μεταδοτικό.

#### **1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;**

Τα συχνότερα συμπτώματα της νόσου είναι η αρθρίτιδα, το γαγγραινώδες πυόδερμα και η κυστική ακμή. Σπάνια είναι και τα τρία παρόντα στον ίδιο ασθενή κατά την ίδια χρονική στιγμή. Η αρθρίτιδα εμφανίζεται συνήθως νωρίς κατά την παιδική ηλικία (το πρώτο επεισόδιο συμβαίνει μεταξύ 1 και 10 ετών). Συνήθως, προσβάλλει μία άρθρωση κάθε φορά. Η προσβεβλημένη άρθρωση φλεγμαίνει, είναι επώδυνη και κόκκινη. Η κλινική εμφάνιση μοιάζει με εκείνη της σηπτικής αρθρίτιδας (αρθρίτιδα που προκαλείται από την παρουσία βακτηρίων στην άρθρωση). Η αρθρίτιδα του συνδρόμου PAPA μπορεί να προκαλέσει βλάβη στον αρθρικό χόνδρο και στο περιαρθρικό οστό. Οι μεγάλες ελκώδεις βλάβες του δέρματος, γνωστές ως γαγγραινώδες πυόδερμα, συνήθως εμφανίζονται αργότερα και συχνά προσβάλλουν τα πόδια. Η κυστική ακμή εμφανίζεται συνήθως κατά την εφηβεία και μπορεί να διαρκέσει μέχρι την ενηλικίωση, προσβάλλοντας το πρόσωπο και τον κορμό. Τα συμπτώματα συχνά πυροδοτούνται από μικρούς

---

τραυματισμούς στο δέρμα ή στις αρθρώσεις.

### **1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;**

Η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Ένα άτομο που φέρει μια μετάλλαξη στο γονίδιο μπορεί να μην εμφανίζει όλα τα συμπτώματα της νόσου ή μπορεί να εμφανίζει μόνο πολύ ήπια συμπτώματα (μεταβλητή διεισδυτικότητα). Επιπλέον, τα συμπτώματα μπορεί να αλλάξουν, συνήθως να βελτιωθούν, καθώς το παιδί μεγαλώνει.