



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

## **PAPA syndrom**

Verze č 2016

### **1. CO JE PAPA SYNDROM**

#### **1.1 Co je to?**

Akronym PAPA znamená Pyogenní (hnisavá) Artritida (zánět kloubu), Pyoderma gangrenosum (kožní hnisavý projev) a Akne. Je to geneticky podmíněné onemocnění charakterizované triádou příznaků: recidivující zánět kloubů, kožní hnisavé vředy a cystické akné.

#### **1.2 O jak časté onemocnění se jedná?**

PAPA syndrom je velmi vzácné onemocnění. Dosud bylo popsáno jen asi 10 rodin. Nicméně přesné údaje o četnosti nejsou známy a mohou být podhodnoceny. Nemoc postihuje obě pohlaví stejnou měrou a obvykle se projeví už v dětství.

#### **1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?**

PAPA syndrom je vrozené onemocnění způsobené mutací genu označovaného jako PSTPIP1. Mutace ovlivní funkci proteinu, který se uplatňuje v regulaci zánětlivé odpovědi.

#### **1.4 Je nemoc dědičná?**

PAPA syndrom se dědí autozomálně dominantně. To znamená, že není vázán na pohlaví. Obvykle jeden z rodičů má alespoň některé projevy nemoci. V jednotlivých rodinách lze často najít více postižených jedinců v jednotlivých generacích. Jedinec trpící syndromem PAPA má 50% šanci, že jeho potomek bude mít stejné onemocnění.

---

### **1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?**

Dítě zdědilo chorobu od jednoho ze svých rodičů, který je nositelem mutace genu PSTPIP1. Rodič nesoucí mutaci může vykazovat jeden nebo více projevů PAPA syndromu. Nemoci se nedá předejít, ale dá se léčit.

### **1.6 Je nemoc nakažlivá?**

Ne, tato nemoc není nakažlivá.

### **1.7 Jaké jsou hlavní projevy?**

Nejčastějšími projevy jsou artritida, pyoderma gangrenosum a cystické akne. Jen vzácně jsou všechny tyto projevy přítomny u jednoho pacienta současně. Artritida se většinou poprvé objeví v časném dětství (mezi 1. a 10. rokem věku), obvykle postihne vždy pouze jeden kloub. Postižený kloub je oteklý, zarudlý a bolestivý. Tento klinický obraz připomíná septickou (hnisavou) artritidu, která je však na rozdíl od artritidy u syndromu PAPA způsobena přítomností bakterií uvnitř kloubu. Zánět v kloubu může poškodit kloubní chrupavku i přilehlou kost. V případě pyoderma gangrenosum se jedná o rozsáhlé kožní léze, obvykle se rozvíjejí až později v průběhu života, nejčastěji jsou na dolních končetinách. Cystické akne přichází většinou v dospívání a může přetrvávat až do dospělosti. Nejčastěji je lokalizované na obličeji a trupu. Rozvoj projevů je většinou vyvolán drobným poraněním kůže nebo kloubů.

### **1.8 Je nemoc u všech dětí stejná?**

Ne, není. Jedinec nesoucí mutovaný gen nemusí mít všechny projevy nemoci, onemocnění může probíhat i pod velmi mírným obrazem (variabilní penetrance genu). Symptomy se během života mohou měnit, obvykle se s věkem zmírňují.