



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/Fl/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/Fl/intro)

## **PAPA-oireyhtymä**

Versio 2016

### **1. MIKÄ ON PAPA-OIREYHTYMÄ?**

#### **1.1 Mikä se on?**

PAPA on lyhenne englannin sanoista "Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne", mikä on suomeksi märkäinen (mutta ei bakteereita) niveltulehdus, ihon märkäinen kuolio ja akne. PAPA-oireyhtymä on perinnöllinen sairaus. Taudille ominaiseen oirekolmikkoon kuuluvat toistuva niveltulehdus (artriitti), ihon haavaumat (pyoderma gangrenosum eli ihon märkäinen kuolio) ja kystinen akne.

#### **1.2 Kuinka tavallinen se on?**

PAPA-oireyhtymä on erittäin harvinainen. Tautitapauksia on kuvattu vain muutama. Sen esiintyvyyttä ei kuitenkaan tiedetä tarkasti ja on mahdollista, että tauti on luultua yleisempi. PAPA-oireyhtymää esiintyy yhtä paljon miehillä ja naisilla, ja tauti puhkeaa tavallisimmin lapsuudessa.

#### **1.3 Mikä sen aiheuttaa?**

PAPA-oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, jonka taustalla on PSTPIP1-geenin mutaatio. Geeni koodaa tulehdusreaktion säätelyyn osallistuvaa valkuaisainetta, ja tapahtuneen mutaation seurauksena valkuaisaineen toiminta muuttuu.

#### **1.4 Onko se perinnöllinen?**

---

PAPA-oireyhtymä on autosomissa vallitsevasti eli dominantisti periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, ettei se liity sukupuoleen ja että ainakin toisella vanhemmista esiintyy taudin oireita. Suvussa tautia esiintyy tavallisesti useammalla kuin yhdellä henkilöllä ja tautia tavataan kaikissa sukupolvissa. Jos toisella vanhemmista on PAPA-oireyhtymä, lapsen sairastumistodennäköisyys on 50 %.

### **1.5 Miksi lapsella on PAPA-oireyhtymä? Voidaanko se ehkäistä?**

Lapsi on sairastunut, koska hän on perinyt muuttuneen PSTPIP1-geenin jommaltakummalta vanhemmaltaan. Geenimuutoksen kantajalla saattaa esiintyä kaikki taudin oireet, mutta se ei ole välttämätöntä. Taudin puhkeamista ei pystytä estämään, mutta oireita voidaan hoitaa.

### **1.6 Tarttuuko se?**

PAPA-oireyhtymä ei ole tarttuva tauti.

### **1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?**

Taudille tyypillisiä oireita ovat niveltulehdus (artriitti), ihon haavaumat (pyoderma gangrenosum eli ihon märkäinen kuolio) ja kystinen akne. Kaikki oireet esiintyvät vain harvoin yhtä aikaa. Niveltulehdistusta (artriitti) esiintyy tyypillisesti lapsuudessa (ensimmäisen kerran 1-10-vuotiaana) ja vain yhdessä nivelessä kerrallaan. Tulehtunut nivel on turvonnut, kipeä ja punoittava. Niveltulehdus näyttää märkäiseltä eli septiseltä niveltulehdukselta (bakteerin aiheuttama niveltulehdus). PAPA-oireyhtymään liittyvä niveltulehdus saattaa vaurioittaa nivelrustoa ja niveltä ympäröivää luuta. Suuria, märkäisiä ihon haavaumia (pyoderma gangrenosum) esiintyy taudin myöhäisemmässä vaiheessa yleensä jaloissa. Kystinen akne on tavallinen murrosiän oire, joka saattaa kuitenkin jatkua aikuisikään saakka. Aknea esiintyy kasvoilla ja keskivartalossa. Ihon tai nivelen lievä loukkaantuminen usein pahentaa oireita.

### **1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?**

PAPA-oireyhtymä ei ole samanlainen kaikilla lapsilla. Geenimuutoksen

---

kantajalla ei välttämättä esiinny kaikkia taudin oireita tai oireet saattavat olla erittäin lieviä (vaihteleva penetranssi). Lisäksi oireet saattavat muuttua, yleensä lievemmiksi, kun lapsi kasvaa.