



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

PAPA sindromas

Versija 2016

1. KAS YRA PAPA?

1.1. Kokia tai liga?

Akronimą PAPA sudaro šių ligų pavadinimai: piogeninis artritas, gangreninė pioderma ir aknė (Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne). Šia genetinę ligą apibūdina simptomų triada: besikartojantis artritas, odos opos (pyoderma gangrenosum) ir tam tikro tipo aknė – cistinė aknė.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

PAPA sindromas yra labai retas. Šiuo metu aprašyta labai nedaug atvejų – mažiau nei 10. Tačiau ligos dažnis nėra žinomas, ir daroma prielaida, kad ne visi ligos atvejai buvo nustatyti. PAPA gali sirgti vienodai tiek vyrai, tiek moterys. Liga paprastai prasideda vaikystėje.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

PAPA sindromas yra genetinė liga, kurią sukelia PSTPIP1 geno mutacijos. Mutacija pakeičia baltymo, kurį užkoduoja genas, funkciją. Šis baltymas dalyvauja reguliuojant uždegiminį atsaką.

1.4. Ar ši liga paveldima?

PAPA sindromas yra paveldimas autosominiu dominantiniu būdu. Tai reiškia, kad liga nėra susijusi su lytimi, o vienam iš tėvų pasireiškia bent keli ligos simptomai ir paprastai šeimoje (kiekvienoje kartoje) yra daugiau nei vienas asmuo, sergantis šia liga. Jeigu žmogus, sergantis

PAPA, planuoja susilaukti vaikų, tikimybė susilaukti vaiko, sergančio šia liga, sudaro 50 procentų.

1.6. Kodėl vaikas suserگا? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas paveldi ligą iš vieno tėvo, kuris nešioja PSTPIP1 geno mutaciją. Vienas iš tėvų, kuris nešioja mutaciją, gali turėti ligos simptomų, tačiau jie gali ir visiškai nepasireikšti. Nuo ligos negalima apsisaugoti, tačiau simptomus galima gydyti.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

PAPA sindromas nėra infekcinis.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Dažniausi ligos simptomai yra artritas, gangreninė pioderma ir cistinė aknė. Retais atvejais visi simptomai vienam pacientui atsiranda tuo pačiu metu. Artritas paprastai pasireiškia anksti vaikystėje (pirmąkart 1–10 metų amžiuje) ir dažniausiai apima vieną sąnarį. Pažeistas sąnarys tampa patinęs, skausmingas ir paraudęs. Klinikiniai požymiai panašūs į septinio artrito (jį sukelia bakterija sąnaryje). Artritas PAPA sindromo atveju gali pažeisti sąnarinę kremzlę ir kaulą apie sąnarį. Dideli opiniai odos pažeidimai, (gangreninė piodermija) paprastai atsiranda vėliau, dažniausiai kojose. Cistinė aknė, pažeidžianti veidą ir liemenį, paprastai atsiranda paauglystėje ir gali tęstis iki suaugusiojo amžiaus. Simptomai paūmėja nuo menkausio odos ar sąnario sužeidimo.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Liga visiems vaikams nėra tokia pati. Mutavusio geno nešiotojui gali pasireikšti ne visi klinikiniai simptomai arba tik labai lengvos formos liga. Be to, simptomai gali kisti – paprastai jie pagerėja vaikui augant.