



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

PAPA sindroms

Versija 2016

1.KAS IR PAPA?

1.1. Kas tas ir?

Akronīms PAPA nozīmē piogēns artrīts, gangrenozā pioderma un akne. Tās ir ģenētiskas slimības. Tā ir simptomu triāde, kas ietver atkārtotu artrītu, čūlveidīgus veidojumus uz ādas – gangrenozo piodermu un akni – cistiskās pinnes.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

PAPA sindroms ir ļoti reti sastopama slimība. Tikai dažām ģimenēm ir atklāta šī slimība. Slimības biežums nav precīzi zināms un nav precīzi novērtēts. Slimība skar abu dzimumu pārstāvjus vienlīdz bieži. Parasti slimība parādās bērnībā.

1.3. Kādi ir slimības cēloņi?

PAPA sindroms ir ģenētiska slimība, kuru izraisa mutācija gēnā PSTPIP1. Mutācija izmaina proteīnu funkcionēšanu, kam ir nozīmīga loma iekaisuma reakcijas regulēšanā.

1.4. Vai tā ir pārmantota slimība?

PAPA sindroms ir ģenētiska autosomāla slimība. Tas nozīmē, ka dzimumam nav nozīmes. Vienam no vecākiem var būt daži slimības simptomi un parasti slimība novērojama vairāk nekā vienam ģimenes loceklim katrā paaudzē. Ja patients, kuram ir PAPA sindroms, plāno grūtniecību, tad pastāv 50% iespējamība, ka bērnam arī būs PAPA

sindroms.

1.5. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai iespējams no tās pasargāties?

Bērns ir pārmantojis šo slimību no viena no vecākiem, kurš ir pārnēsējis PSTPIP1 gēna mutācijai. Vienam no vecākiem, kuram ir gēni ar mutāciju, visi slimības simptomi var nebūt raksturīgi. No slimības nav iespējams pasargāties, bet slimības simptomi ir ārstējami.

1.6. Vai tā ir lipīga?

PAPA sindroms nav lipīga slimība.

1.7. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības raksturīgie simptomi ir artrīts, gangrenozā pioderma un cistiskā akne. Retos gadījumos visi trīs minētie simptomi norisinās vienlaicīgi vienam pacientam. Artrīts parasti raksturīgs agrā bērnībā (pirmie simptomi parādās vecumā no 1- 10 gadiem) un parasti skar vienu no locītavām. Slimības skartā locītava kļūst uztūkusi, sāpīga un sarkana. Klīniskais izskats ir līdzīgs septiskajam artrītam (artrīts, kuru izraisījusi baktērija locītavā). PAPA sindroma artrīts var izraisīt bojājumus locītavu skrimslī un periartikulārajā kaulā. Čūlveidīgie plašie veidojumi uz ādas, ko dēvē par gangrenozo piodermu periartikulārajā kaulā, parasti parādās vēlāk un skar kājas. Cistiskā akne parasti parādās pusaudžu vecumā un var saglabāties līdz pieauguša cilvēka vecumam un skart seju un ķermeņa augšdaļu. Simptomi raksturojami kā neliels ievainojums uz ādas vai locītavas.

1.8. Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas vienādi visiem bērniem. Pacientam, kuram ir mutēts gēns, var nepiemist visi slimības simptomi vai arī tie var būt sastopami vieglā formā. Simptomi var mainīties un veselības stāvoklis var uzlaboties bērnam kļūstot vecākam.