



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **PAPA SYNDROM**

Versjon av 2016

### **1. HVA ER PAPA**

#### **1.1 Hva er det?**

Forkortelsen PAPA står for pyogen artritt (leddbetennelse), pyoderma gangrenosum og akne. Det er en genetisk betinget sykdom. En triade av symptomer som inkluderer tilbakevendende leddbetennelse, en type hudforandringer som kalles pyoderma gangrenosum og en type kviselignende forandringer som kalles cystisk akne karakteriserer tilstanden.

#### **1.2 Hvor vanlig er tilstanden?**

PAPA syndrom synes å være svært sjelden, og det er få tilfeller som er beskrevet. Man kjenner likevel ikke forekomsten nøyaktig og den kan vise seg å være vanligere enn man tror. PAPA forekommer like ofte hos menn som hos kvinner. Sykdommen starter vanligvis i barnealder.

#### **1.3 Hva er årsakene til sykdommen?**

PAPA syndrom er en genetisk sykdom som er forårsaket av mutasjoner (endringer) i et gen som kalles PSTPIP1. Mutasjonene endrer funksjonen til proteinet som genet koder for. Dette proteinet er med på å regulere kroppens svar på inflammasjon (betennelse).

#### **1.4. Er tilstanden arvet?**

PAPA syndrom er arvelig og den arves som en autosomal dominant sykdom. Det betyr at den ikke er knyttet til kjønn. Det betyr også at en

---

av foreldrene i hvert fall har noen av symptomene på sykdommen, og at det vanligvis er mer enn en person i hver generasjon i en familie som har sykdommen. En person som har PAPA syndrom, har en 50% sjanse for å få et barn med PAPA syndrom.

### **1.5 Hvorfor har mitt barn sykdommen? Kan den forebygges?**

Barnet har arvet sykdommen fra en av sine foreldre, som bærer en mutasjon i PSTPIP1 genet. Forelderens som har mutasjonen har noen eller alle symptomene på sykdommen. Sykdommen kan ikke forebygges, men symptomene kan behandles.

### **1.6. Er sykdommen smittsom?**

PAPA syndrom er ikke smittsom.

### **1.7 Hva er hovedsymptomene?**

De vanligste symptomene er leddbetennelse, hudforandringer kalt pyoderma gangrenosum og kviselignende forandringer i huden. Leddbetennelse opptrer i tidlig barnealder (den første episoden kommer mellom 1 og 10 års alder) og involverer vanligvis ett ledd av gangen. Det aktuelle leddet blir hovent, smertefullt og rødt. Det ligner på septisk artritt (leddbetennelse forårsaket av bakterier i leddet). Leddbetennelse forårsaket av PAPA syndrom kan gi skade på brusk og knokkelvev. De store såraktige hudforandringene som kalles pyoderma gangrenosum kommer vanligvis seinere og oppstår ofte på beina. Cystisk akne kommer vanligvis i ungdomsårene og kan være tilstede også i voksen alder, vanligvis i ansikt og på overkropp. Symptomene oppstår ofte i etterkant av en mindre skade av hud eller ledd.

### **1.8 Er sykdommen lik hos alle barn?**

Sykdommen er ikke den samme hos alle barn som får den. Et individ som bærer mutasjonen i genet trenger ikke å ha alle symptomene på sykdommen, eller kan ha bare milde symptomer (variabelt gjennomslag av sykdommen, også kalt penetrans). Symptomene kan også endres over tid, og for det meste blir de mindre uttalt når barnet blir eldre.