



<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.

---

## **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

### **2.1 Hvordan blir sykdommen diagnostisert?**

Man kan være naturlig å vurdere PAPA syndrom hos et barn med tilbakevendende episoder med smertefulle hovne ledd som ligner på septisk artritt, men ikke svarer på antibiotika-behandling. Leddbetennelse og hudforandringer trenger ikke å opptre samtidig og trenger heller ikke å opptre hos alle pasienter. Det bør gjøres en detaljert gjennomgang av familiehistorien, siden sykdommen er arvelig. Det er sannsynlig at andre familiemedlemmer har noen av symptomene på PAPA syndrom. Diagnosen kan bare stilles sikkert etter genetisk analyse, med påvisning av mutasjon i PSTPIP1 genet.

### **2.2 Hva betyr blodprøver?**

Blodprøver som senkning (SR), hurtigsenkning (CRP) og blodcelle telling er vanligvis unormale når barnet har leddbetennelse. Disse prøvene viser at det er aktiv betennelse (inflammasjon). De er ikke spesifikke for diagnosen PAPA syndrom.

Leddvæskeanalyse: Når barnet har leddbetennelse, vil man vanligvis utføre en leddpunksjon for å ta prøve av leddvæsken. Leddvæsken hos en pasient med PAPA syndrom er purulent (gul og tykk) og inneholder et forhøyet antall nøytrofile celler, som er en type hvite blodceller.

Dette kan man også se ved septisk artritt, men ved dyrkning får man ikke oppvekst av bakterier, slik man gjør ved septisk artritt. Genetisk test: den eneste prøven som sikkert kan påvise PAPA syndrom er en genetisk test hvor en mutasjon i PSTPIP1 genet påvises. Denne prøven tas fra blod.

### **2.3 Kan tilstanden behandles eller kureres?**

Siden det er en genetisk sykdom, kan ikke PAPA syndrom kureres. Den kan behandles med medisiner som kontrollerer og demper leddebetennelsen, slik at man unngår leddskade. Det samme gjelder hudforandringene, selv om det tar lengre tid før behandlingen har effekt på dette.

---

## **2.4 Hva er behandlingen?**

Behandlingen av PAPA syndrom varierer, avhengig av hvilke symptom som er mest uttalt hos den som har sykdommen. Ved leddbetennelse har vanligvis lokalbehandling i ledd eller tablettbehandling med kortison rask og god effekt. Av og til er ikke dette tilstrekkelig, eller leddbetennelsen kommer stadig tilbake. Da kan det være nødvendig å behandle med kortison tabletter over lang tid, noe som gir økt risiko for bivirkninger. Pyoderma gangrenosum har ofte noe effekt av kortison-tabletter, og behandles vanligvis med lokal immundempende medisin (salve) og betennelsesdempende medisiner. Effekten kommer seint og hudforandringene kan være smertefulle. Hos enkelte kan behandling med nyere medisiner, kalt biologiske, som hemmer IL-1 eller TNF være effektive i behandlingen av både pyoderma gangrenosum og tilbakevendende leddbetennelser. Fordi sykdommen er så sjelden, har man ingen kontrollerte studier som kan dokumentere dette.

## **2.5 Hva er mulige bivirkninger av medisinene?**

Kortisonbehandling i tablettform kan gi bivirkninger som vektøkning, hevelse i ansiktet (måneansikt) og humørsvingninger. Langtidsbehandling med kortison kan hemme vekst hos barn og påvirke beintettheten og gi beinskjørhet.

## **2.6 Hvor lenge skal behandlingen vare?**

Behandlingen tar vanligvis sikte på å motvirke tilbakevendende leddbetennelser eller hudforandringer og gis hos de fleste kun i perioder.

## **2.7 Hva med annen behandling enn medikamentell behandling?**

Det er ikke publisert rapporter om andre effektive behandlingsformer.

## **2.8 Hvor lenge varer sykdommen?**

En person som har fått sykdommen blir vanligvis bedre etter hvert som han eller hun blir eldre, og alle symptom kan forsvinne helt. Dette skjer ikke hos alle.

---

## **2.9 Hva er prognosen (langtidsutsiktene) av sykdommen?**

Symptomene blir mildere med alder. Fordi PAPA syndrom er en veldig sjelden sykdom, er langtidsprognosen ikke kjent.

## **3. HVERDAGSLIVET**

### **3.1 Hvordan kan sykdommen påvirke barnet og familiens hverdagsliv?**

Akutte episoder av leddbetennelse vil begrense daglige aktiviteter. Vanligvis vil behandlingen gi rask effekt. Pyoderma gangrenosumforandringene kan være smertefulle og svare ganske seint på behandlingen. Når hudforandringene er på synlige steder som for eksempel i ansiktet, kan det være veldig plagsomt og vanskelig både for barn og foreldre.

### **3.2 På skolen**

Det er svært viktig at barn med kroniske tilstander fortsetter med undervisningen. Det er enkelt ting som kan gi problemer med deltagelse på skolen, og det er derfor viktig å informere skolens ansatte om barnets evt. spesielle behov. Foreldre og skole skal gjøre det de kan for at barnet skal kunne delta i skolens aktiviteter på en normal måte. Det må tilstrebes at barnet aksepteres og inkluderes som de andre barna i klassen. Senere integrering i jobbsituasjon er essensiell for en ung pasient og er ett av målene ved behandling av kronisk syke.

### **3.3 Fysisk aktivitet og sport**

Deltagelse i fysiske aktiviteter bør oppmuntres. Den generelle anbefalingen er at pasienten deltar, med tilrettelegging etter behov og forebygging med tanke på skader. Selv om skader i forbindelse med deltagelse i sportslige aktiviteter kan føre til betennelse i ledd eller hud, kan dette i så fall raskt behandles. Den mulige fysiske skaden er mye mindre enn den psykiske og sosiale konsekvensen av at barnet ikke får delta sammen med jevnaldrende på grunn av sin kroniske sykdom.

---

### **3.4 Kostholdet**

Det er ingen spesifikke råd vedrørende kosthold. Generelt skal barnet spise en balansert, normal kost for sin alder. En sunn diett med nok protein, kalk og vitamin er anbefalt for et barn i vekst. Overspising bør unngås hos pasienter som bruker kortisonpiller, fordi denne medisinen kan gi økt appetitt og vektøkning.

### **3.5 Kan klima påvirke sykdommen?**

Nei, det kan det ikke.

### **3.6 Kan barnet vaksineres?**

Ja, barnet kan og bør vaksineres etter anbefalt vaksinasjonsprogram. Før det gis levende vaksiner, bør behandlende lege informeres, slik at det kan gis individuelle råd, avhengig av medisinbruk og sykdomsaktivitet hos barnet.

### **3.7 Hva med seksuell aktivitet, prevensjon og svangerskap?**

Så langt har man liten dokumentasjon om dette i litteraturen. Som en generell regel anbefales det at et svangerskap hos en kvinne med PAPA syndrom planlegges i samarbeid med behandlende lege, slik at man kan vurdere om det er noen medisiner som må endres, samt at sykdommen er minst mulig aktiv minst 6 måneder før graviditet.