



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

Zespół PAPA

Wersja 2016

1. CO TO JEST PAPA

1.1 Co to jest?

Skrót PAPA oznacza zespół ropnego zapalenia stawów, piodermii zgorzelinowej i trądziku (ang. Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne). Jest to choroba uwarunkowana genetycznie. Charakterystyczna dla tej choroby jest triada objawów, obejmująca nawracające zapalenie stawów, rodzaj wrzodów skóry znanych jako piodermia zgorzelinowa i rodzaj trądziku nazywany cystowym.

1.2 Jak często choroba występuje?

Zespół PAPA wydaje się bardzo rzadką chorobą. Opisano bardzo niewiele przypadków. Jednak częstość występowania choroby nie jest dokładnie znana i może być niedoszacowana. PAPA w równym stopniu dotyka mężczyzn i kobiety. Zwykle choroba ujawnia się w dzieciństwie.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Zespół PAPA to genetyczna choroba, którą powodują mutacje genu zwanego PSTPIP1. Mutacje zmieniają funkcję białka, które koduje gen; białko to odgrywa ważną rolę w regulacji odpowiedzi zapalnej.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Zespół PAPA jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą, to znaczy, że nie jest związana z płcią. Oznacza to również, że u jednego z rodziców występują przynajmniej niektóre objawy choroby, a w obrębie

jednej rodziny chora jest zazwyczaj więcej niż jedna osoba i odnotowuje się przypadki zachorowań w każdym pokoleniu. Kiedy osoba z zespołem PAPA planuje mieć dziecko, istnieje 50-procentowe prawdopodobieństwo, że będzie ono cierpiało na zespół PAPA.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko odziedziczyło chorobę od jednego z rodziców, które jest nosicielem mutacji genu PSTPIP1. U rodzica będącego nosicielem mutacji mogą, ale nie muszą, pojawić się wszystkie objawy choroby. Chorobie nie można zapobiec, ale można leczyć jej objawy.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Zespół PAPA nie jest chorobą zakaźną.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Główne objawy choroby obejmują zapalenie stawów, piodermię zgorzelinową i trądzik cystowy. W rzadkich przypadkach u jednego pacjenta występują wszystkie trzy elementy zespołu w tym samym czasie. Zapalenie stawów występuje zazwyczaj we wczesnym dzieciństwie (pierwszy epizod następuje między 1. a 10. rokiem życia) i obejmuje zwykle jeden staw. Zajęty staw staje się opuchnięty, bolesny i zaczerwieniony. Kliniczne oznaki przypominają septyczne zapalenie stawów (zapalenie stawów spowodowane obecnością bakterii w stawie). Zapalenie stawów w zespole PAPA może spowodować uszkodzenie chrząstki stawowej i kości okołostawowej. Rozległe owrzodzeniowe zmiany skórne, zwane piodermią zgorzelinową, zazwyczaj występują później i często atakują kończyny dolne. Trądzik cystowy pojawia się zwykle w okresie dojrzewania i może się utrzymywać do wieku dorosłego, obejmując tułów i twarz. Często mniejsze zmiany skórne lub stawowe poprzedzają wystąpienie objawów.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u wszystkich dzieci przebiega tak samo. U osoby z mutacją genu mogą nie wystąpić wszystkie objawy choroby lub mogą wystąpić

tylko łagodne objawy (zmienna penetracja genu). Ponadto objawy mogą się zmieniać z wiekiem dziecka, zwykle ulegając złagodzeniu.