



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RO/intro

Sindromul PAPA

Versiunea 2016

1. CE ESTE PAPA

1.1 Ce este această boală?

Acronimul PAPA provine de la Piogenic-Artrită, Pioderma gangrenosum și Acnee. Este o boală genetică. Sindromul este caracterizat de o triadă de simptome care include artrita recurentă, un tip de ulcere cutanate cunoscute sub numele de pioderma gangrenosum și un tip de acnee cunoscut sub numele de acnee chistică.

1.2 Cât este de frecventă?

Sindromul PAPA pare a fi foarte rar. Au fost descrise foarte puține cazuri (mai puțin de 10). Cu toate acestea, frecvența bolii nu este cunoscută exact și poate fi subestimată. Sindromul PAPA afectează în egală măsură cele două sexe. De obicei, debutul bolii se produce în copilărie.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Sindromul PAPA este o boală genetică cauzată de mutații ale unei gene numite PSTPIP1. Mutațiile schimbă funcția proteinei codificate de această genă, proteină care joacă un rol în reglarea răspunsului inflamator.

1.4 Este o boală moștenită?

Sindromul PAPA se moștenește ca o boală autozomal dominantă. Aceasta înseamnă că transmiterea nu este legată de sex. Aceasta înseamnă, de asemenea, că un părinte trebuie să prezinte simptome

ale bolii; de obicei, într-o familie există mai mulți indivizi afectați de boală, prezenți în fiecare generație. Când o persoană care suferă de sindromul PAPA intenționează să aibă copii, trebuie să știe că există un risc de 50% de a avea un copil cu PAPA.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul a moștenit boala de la unul dintre părinții săi, care poartă o mutație la nivelul genei PSTPIP1. Părintele care poartă mutația poate prezenta, sau nu, toate simptomele bolii. Boala nu poate fi prevenită, dar simptomele pot fi tratate.

1.6 Este o boală contagioasă?

Sindromul PAPA nu este contagios.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Cele mai frecvente simptome ale bolii sunt: artrita, pioderma gangrenosum și acneea chistică. Rareori, acestea sunt prezente simultan la același pacient. Artrita apare de obicei în mica copilărie (primul episod între 1 și 10 ani) și afectează, în general, o singură articulație la un moment dat. Articulația afectată este tumefiată (umflată), dureroasă și roșie. Aspectul clinic se aseamănă cu cel al artritei septice (artrită cauzată de prezența bacteriilor în articulație). Artrita din sindromul PAPA poate cauza leziuni la nivelul cartilajului articular și al osului periarticular. Leziunile cutanate ulcerative, mari, cunoscute sub denumirea de pioderma gangrenosum, apar de obicei mai târziu și afectează picioarele. Acneea chistică apare de obicei în timpul adolescenței și poate persista inclusiv la vârsta adultă, afectând fața și trunchiul. Simptomele sunt adesea precipitate de o leziune minoră la nivelul pielii sau a articulației.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toți pacienții. O persoană care prezintă mutația genei PSTPIP1 poate să nu prezinte toate simptomele bolii sau să prezinte simptome foarte ușoare (penetrantă variabilă). În plus,

simptomele se pot schimba, de obicei se îmbunătățesc, pe măsură ce copilul crește.