



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

PAPA sindrom

Verzija 2016

1. ŠTA JE PAPA

1.1 Kakva je to bolest?

Akronim PAPA je skraćenica za Piogeni Artritis-zapaljenje zglobova, gangrenozna Pioderma-zapaljenje kože i Akne. To je genetski određena bolest. Trijas simptoma koji uključuje ponavljani artritis, vrstu kožnog čira poznatu pod nazivom pioderma gangrenosum i tip akni-cistične akne, karakteriše ovaj sindrom.

1.2 Koliko je bolest česta?

PAPA sindrom je veoma redak. Opisan je veoma mali broj slučajeva. Ipak, učestalost bolesti nije u potpunosti poznata i može biti potcenjena. PAPA se javlja podjednako kod oba pola. Bolest obično počinje u detinjstvu.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

PAPA sindrom je genetska bolest koju izaziva mutacija (promena) gena koji se zove PSTPIP1. Mutacija menja funkciju proteina koji ovaj gen određuje; taj protein ima ulogu u regulaciji zapaljenskog odgovora.

1.4. Da li je bolest nasledna?

PAPA sindrom se nasleđuje kao autozomno dominantna bolest. To znači da nasleđivanje nije vezano za pol, a takodje znači da jedan roditelj pokazuje bar neke simptome bolesti i obično je više obolelih osoba u jednoj porodici, sa obolelim osobama u svakoj generaciji. Kada neko sa

PAPA sindromom planira da ima decu, postoji 50% šanse da dobije dete sa PAPA sindromom.

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Dete je nasledilo bolest od jednog roditelja koji je nosilac mutacije na PSTPIP1 genu. Roditelj koji je nosilac mutacije može, ali ne mora da pokazuje sve simptome bolesti. Bolest se ne može sprečiti, ali simptomi mogu da se leče.

1.6. Da li je bolest zarazna?

PAPA sindrom nije zarazan.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Najčešći simptomi bolesti su artritis, pioderma gangrenozum i cistične akne. Retko se svi simptomi javljaju kod istog bolesnika u isto vreme. Artritis se obično pojavljuje u ranom detinjstvu (prva epizoda se javlja između 1. i 10. godine života); obično zahvata jedan zglob. Zahvaćeni zglob je otečen, bolan i crven. Klinički izgled je sličan kao kod septičnog artritisa (artritis koji izaziva prisustvo bakterije u zglobu). Artritis u PAPA sindromu može da izazove oštećenje zglobne hrskavice i okolne periartikularne kosti. Velika ulcerozna rana na koži, poznata pod nazivom pioderma gangrenozum, obično se javlja kasnije i često je prisutna na nogama. Cistične akne se obično javljaju u toku adolescencije i mogu da ostanu i u odraslom dobu, javljaju se na licu i trupu. Pojava simptoma je najčešće ubrzana nekom manjom povredom kože ili zgloba.

1.8. Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta. Osoba koja nosi mutaciju gena ne mora da ispolji sve simptome, ili može da ispolji veoma blage simptome (promenljiva penetrantnost). Štaviše, simptomi mogu da se menjaju, obično se poboljšavaju kako dete raste.