



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

PAPA-syndromet

1. VAD är PAPA?

1.1 Vad är det?

Förkortningen PAPA står för pyogen artrit, pyoderma gangrenosum och akne. Det är en genetiskt orsakad sjukdom med tre typiska symtom: återkommande ledinflammation (artrit), en sorts hudsår som kallas pyoderma gangrenosum och en form av akne som kallas cystisk akne.

1.2 Hur vanligt är det?

PAPA-syndromet är mycket sällsynt. Mycket få fall har beskrivits. Vi vet dock inte hur vanlig sjukdomen är och den kan vara underskattad. PAPA drabbar lika ofta män som kvinnor. Vanligtvis börjar sjukdomen under barndomen.

1.3 Vad är orsaken till sjukdomen?

PAPA-syndromet är en genetisk sjukdom som orsakas av mutationer i en gen som kallas för PSTPIP1. Mutationerna ändrar funktionen av proteinet som genen kodar för. Protein deltar i regleringen av det inflammatoriska svaret.

1.4 Är den ärftligt?

PAPA-syndromet ärvt autosomt dominant. Autosomt dominant nedärvning innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, det vill säga har en normal gen och en muterad gen, är sannolikheten för såväl söner som döttrar att få sjukdomen 50 procent. De barn som inte har

fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

1.5 Varför har mitt barn denna sjukdom? Kan det botas?

Barnet har ärvt sjukdomen från den av föräldrarna som har en mutation i genen PSTPIP1. Den förälder som har mutationen kan uppvisa alla symtom av sjukdomen men också vara symptomfri. Sjukdomen kan inte botas men symptomen kan behandlas.

1.6 Är den smittsamt?

PAPA-syndromet är inte smittsamt.

1.7 Vilka är de viktigaste symtomen?

De vanligaste symtomen på sjukdomen är ledinflammation (artrit), pyoderma gangrenosum och cystisk akne. Det är sällan som alla tre symtomen finns samtidigt. Artriten brukar debutera tidigt i barndomen (den första episoden noteras vanligen mellan 1 och 10 års ålder). Vanligen drabbas bara en led vid varje episod. Den drabbade leden blir svullen, smärtande och röd. Kliniskt liknar detta artrit orsakad av bakterier (septisk artrit). Artrit vid PAPA-syndromet kan orsaka skador på ledbrosk och ben. De stora hudskadorna, kallade pyoderma gangrenosum, har oftast en senare debut och finns ofta benen. Cystisk akne som vanligen uppträder under tonåren och kan kvarstå i vuxen ålder, drabbar ansikte och bål. Symtomen uppkommer ofta efter mindre skador på hud eller leder.

1.8 Är sjukdomen densamma hos alla drabbade barn?

Sjukdomen är inte densamma hos varje patient. En person som har genmutationen behöver inte uppvisa alla sjukdomssymptomen, utan kan ha mycket lindriga symtom (kallas för variabel penetrans). Dessutom kan symtomen förändras över tid, vanligtvis förbättras de när barnet blir äldre.

3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnet och familjens dagliga liv? De akuta episoderna av ledinflammation kan orsaka begränsningar i

vardagen, men vid gynnsamt behandlings svar endast kortvarigt. Pyoderma gangrenosum kan vara smärtsamt och svarar långsamt på behandling. När hudskador drabbar exponerade kroppsdelar (t.ex. ansiktet) kan det vara besvärande för patienten och föräldrarna.

3.2 Hur gör man med skolan? Sjukdomen påverkar sällan skolnärvaron. Skolpersonalen behöver information om PAPA och barnets eventuella särskilda behov. Det är viktigt att föräldrar och lärare underlättar för barnet att delta i skolans ordinarie verksamhet, både för kunskapsinhämtningen men lika viktigt för den sociala samvaron. Att på sikt komma in på arbetsmarknaden är också viktigt för en ung patient och är ett av målen vid vård av kroniskt sjuka patienter.

3.3 Hur ska man förhålla sig till fysisk aktivitet? Aktiviteter som tolereras kan utföras. Därför är den allmänna rekommendationen att uppmuntra patienter att delta i idrottsaktiviteter som inte orsakar ledvärk men under överinseende av idrottsledare i syfte att förebygga idrottsskador. Detta är särskilt viktigt för växande individer. Även om idrottsskador kan framkalla led- eller hudbesvär kan dessa behandlas snabbt med litet lidande i förhållande till vad det innebär att hindras från att idrotta och social samvaro på grund av sjukdomen.

3.4 Hur gör man med kost? Det saknas specifika kostråd. Sedvanliga åldersadekvata kostrekommendationer gäller och osunda matvanor bör undvikas hos patienter som tar kortikosteroider eftersom dessa läkemedel kan öka aptiten.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör fullfölja ordinarie vaccinationsprogram. Innan levande, försvagat vaccin ges bör dock behandlande läkare informeras för att ge råd i det enskilda fallet.

3.7 Hur gör man med sex, graviditet och preventivmedel? Som en allmän regel, liksom för andra autoinflammatoriska sjukdomar, gäller att det är bättre att planera en graviditet för att kunna eventuellt ändra behandlingen med tanke på eventuell risk för fosterskada.