



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

## **PAPA syndróm**

Verzia 2016

### **1. ČO JE PAPA**

#### **1.1 Čo to je?**

Skratka PAPA je odvodená zo súboru príznakov: Pyogénna artritída, Pyoderma gangrenosum a Akné. Ide o geneticky podmienené ochorenie. Triáda symptómov charakterizujúca toto ochorenie zahŕňa opakujúcu sa artritídu, kožné vredy známe ako pyoderma gangrenosum a cystické akné.

#### **1.2 Aké je to časté?**

PAPA syndróm sa zdá byť veľmi zriedkavý - bolo popísaných len veľmi málo prípadov. Frekvencia tohto ochorenia nie je presne známa a môže byť podhodnotená. PAPA postihuje rovnako ženy aj mužov. Obyčajne sa ochorenie prejaví v detstve.

#### **1.3 Čo spôsobuje toto ochorenie?**

PAPA syndróm je geneticky podmienené ochorenie vyvolané mutáciou v géne označovanom PSTPIP1. Mutácia vyvolá zmenu funkcie bielkoviny, ktorá reguluje zápalový proces.

#### **1.4 Je dedičný?**

PAPA syndróm sa dedí autozómovo dominantne. To znamená, že ochorenie nie je viazané na pohlavie. Tiež z toho vyplýva, že jeden z rodičov má aspoň niektoré z príznakov ochorenia a zväčša je v rodine viac symptomatických jedincov a to v každej generácii. Ak niekto s

---

PAPA syndrómom plánuje mať potomstvo, existuje 50% pravdepodobnosť prenosu tohto ochorenia na dieťa.

### **1.5 Prečo má moje dieťa toto ochorenie? Dá sa mu predísť?**

Dieťa zdedilo ochorenie od jedného z rodičov, ktorý nesie mutáciu v géne PSTPIP1. Rodič - nosič mutácie môže, ale nemusí mať všetky príznaky ochorenia. Ochoreniu nie je možné predísť, dajú sa liečiť jeho príznaky.

### **1.6 Je to infekčné?**

PAPA syndróm nie je infekčný.

### **1.7 Aké sú hlavné príznaky?**

Najčastejšie príznaky tohto ochorenia sú artritída, pyoderma gangrenosum a cystické akné. Zriedka sa prejavujú všetky tri súčasne. Artritída sa objavuje zväčša v skorom detstve (prvá epizóda sa prejaví medzi prvým až desiatym rokom života), postihuje väčšinou jeden kĺb. Tento kĺb opuchne, je bolestivý a začervenaný. Klinicky stav vyzerá ako septická artritída (artritída vyvolaná prítomnosťou baktérií v kĺbe). Artritída pri PAPA syndróme môže viesť k poškodeniu kĺbovej chrupavky a okolitej kosti. Veľké vredy kože, známe ako pyoderma gangrenosum, sa začnú objavovať neskôr a často postihujú dolné končatiny. Cystické akné sa zväčša objavuje počas adolescencie a môže pretrvávať do dospelosti, s postihnutím tváre a trupu. Symptómy sú zväčša provokované minimálnym úrazom kĺbu alebo kože.

### **1.8 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?**

Choroba nie je rovnaká u každého dieťaťa. Jedinec s mutáciou v géne nemusí mať všetky príznaky ochorenia, alebo prejavy môžu byť len mierne (variabilná penetrancia). Navyše sa môžu meniť, zväčša zlepšiť, ako dieťa rastie.