



www.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.