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

Sindrome PAPA

Versione 2016

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?

È possibile prendere in considerazione la sindrome PAPA in un bambino con episodi ripetuti di artrite infiammatoria e dolorosa, che assomigliano all'artrite settica ma non rispondono al trattamento antibiotico. L'artrite e le manifestazioni cutanee potrebbero non comparire contemporaneamente e non essere presenti in tutti i pazienti. Deve essere anche valutata attentamente la storia familiare: poiché la malattia è autosomica dominante, è probabile che altri membri della famiglia manifestino almeno alcuni sintomi. La diagnosi può essere fatta solo tramite analisi genetica per dimostrare la presenza di mutazioni nel gene PSTPIP1.

2.2 Gli esami sono importanti?

Esami del sangue: velocità di eritrosedimentazione (VES), proteina C-reattiva (PCR) ed emocromo di solito risultano alterati durante gli episodi di artrite; questi esami vengono usati per dimostrare la presenza di infiammazione. Queste anomalie non sono specifiche per la diagnosi della sindrome PAPA.
Analisi del liquido intra-articolare: durante gli episodi di artrite, di solito si esegue la puntura dell'articolazione per prelevare liquido (liquido sinoviale). Il liquido sinoviale prelevato dai pazienti con sindrome PAPA è purulento (giallo e denso) e contiene un numero elevato di neutrofili, un tipo di globuli bianchi. Questa caratteristica è simile a quanto si riscontra nell'artrite settica ma le colture di batteri sono negative. Test genetico: l'unico test che conferma inequivocabilmente la diagnosi della

sindrome PAPA è il test genetico che mostra la presenza di una mutazione nel gene PSTPIP1. Questo test viene eseguito su una piccola quantità di sangue.

2.3 Può essere trattata o curata?

Poiché è una malattia genetica, la sindrome PAPA non può essere curata. Tuttavia, può essere trattata con farmaci che controllano l'infiammazione delle articolazioni, prevenendo danni articolari. La stessa cosa vale per le lesioni cutanee, sebbene la risposta al trattamento sia lenta.

2.4 Quali sono i trattamenti?

Il trattamento della sindrome PAPA è variabile in base alla manifestazione dominante. Gli episodi di artrite rispondono abbastanza rapidamente ai corticosteroidi orali o intrarticolari. In alcuni casi la loro efficacia può non essere soddisfacente e l'artrite può comunque ripresentarsi molto spesso, rendendo necessario l'uso a lungo termine del cortisone, con possibili effetti collaterali. Il pioderma gangrenoso mostra qualche risposta al cortisone orali e di solito è trattato anche con farmaci antinfiammatori e immunosoppressori locali (pomata). La risposta è lenta e le lesioni possono essere dolorose. Recentemente, in singoli casi, è stata segnalata l'efficacia del trattamento con nuovi farmaci biologici che inibiscono l'IL-1 o il TNF sia per il pioderma, sia per il trattamento e la prevenzione delle recidive diartrite. Vista la rarità della malattia, non sono disponibili studi controllati.

2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

Il trattamento con corticosteroidi è associato ad aumento di peso, gonfiore del viso e sbalzi d'umore. Il trattamento a lungo termine con questi farmaci può causare ritardo di crescita e osteoporosi.

2.6 Quanto deve durare il trattamento?

Il trattamento di solito mira a controllare le ricadute di artrite o manifestazioni cutanee e di solito non viene somministrato

continuativamente.

2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Non esistono studi scientifici pubblicati su terapie complementari efficaci.

2.8 Quanto dura la malattia?

Lo stato di salute delle persone colpite di solito migliora con l’età e le manifestazioni della malattia possono scomparire. Tuttavia, ciò non si verifica in tutti i pazienti.

2.9 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?

I sintomi diventano più lievi con l’età. Tuttavia, poiché la sindrome PAPA è una malattia molto rara, la prognosi a lungo termine non è nota.