



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/CO/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CO/intro)

## **Síndrome PAPA**

Version of 2016

### **1. QUÉ ES EL SÍNDROME PAPA**

#### **1.1 ¿En qué consiste?**

El acrónimo PAPA significa, en inglés, artritis piógena, pioderma gangrenoso y acné. Es una enfermedad genética.. El síndrome se caracteriza por una tríada de síntomas que incluyen artritis recurrente, un tipo de úlceras cutáneas conocidas como pioderma gangrenoso y un tipo de acné conocido como acné quístico.

#### **1.2 ¿Es muy frecuente?**

No, el síndrome PAPA es muy poco frecuente. Se han descrito muy pocos casos (menos de 10). A pesar de ello, la frecuencia de la enfermedad no se conoce con exactitud y puede que esté subestimada. Este síndrome afecta a hombres y mujeres indistintamente. Normalmente la enfermedad aparece durante la infancia.

#### **1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?**

El síndrome PAPA es una enfermedad genética causada por mutaciones en un gen llamado PSTPIP1. Las mutaciones cambian la función de la proteína que codifica el gen; esta proteína desempeña un papel en la regulación de la respuesta inflamatoria.

#### **1.4 ¿Es hereditaria?**

El síndrome PAPA se hereda como enfermedad autosómica dominante. Esto significa que no está ligada al sexo. También significa que uno de

---

los progenitores muestra al menos algún síntoma de la enfermedad y, a menudo, se observa más de una persona afectada en una misma familia, con personas afectadas en cada generación. Cuando alguna persona afectada de PAPA planea tener descendencia, existe una posibilidad del 50 % de tener un hijo con el síndrome PAPA.

### **1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?**

El niño ha heredado la enfermedad de uno de sus progenitores, que porta una mutación en el gen PSTPIP1. El progenitor que porta la mutación puede o no tener todos los síntomas de la enfermedad. La enfermedad no puede prevenirse, pero los síntomas pueden tratarse.

### **1.6 ¿Es infecciosa?**

El síndrome PAPA no es infeccioso

### **1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?**

Los síntomas más comunes de la enfermedad son artritis, pioderma gangrenoso y acné quístico. Raramente se presentan los tres a la vez en el mismo paciente. La artritis se produce normalmente en la primera infancia (el primer episodio sucede entre 1 y 10 años de edad); habitualmente solo compromete una articulación a la vez. La articulación afectada presenta inflamación, dolor y enrojecimiento. Clínicamente se parece a la artritis séptica (artritis causada por la presencia de bacterias en la articulación). La artritis del síndrome PAPA puede causar daños en el cartílago articular y en el hueso periarticular. Las lesiones cutáneas ulcerativas grandes, conocidas como pioderma gangrenoso, normalmente aparecen más tarde y a menudo afectan a las piernas. Habitualmente, el acné quístico aparece durante la adolescencia y puede persistir hasta la edad adulta, afectando la cara y el tronco. Con frecuencia las lesiones cutáneas o articulares sugieren el inicio de la enfermedad.

### **1.8 ¿La enfermedad se manifiesta igual en todos los niños?**

La enfermedad no se presenta de igual manera en todos los niños. Una

---

persona portadora de la mutación en el gen puede que no presente todos los síntomas de la enfermedad o puede presentar únicamente síntomas muy leves (mutación de penetración variable). Por otra parte, los síntomas pueden variar, normalmente mejorando, a medida que el niño crece.