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

Síndrome PAPA

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

Existe la posibilidad de considerar el síndrome PAPA en un niño con episodios repetidos de artritis inflamatoria dolorosa que se asemejen clínicamente a la artritis séptica y no respondan al tratamiento con antibióticos. Quizás las manifestaciones cutáneas y de artritis no aparezcan al mismo tiempo o no se presenten en todos los pacientes. También se debe llevar a cabo una evaluación exhaustiva de los antecedentes familiares. Puesto que la enfermedad es autosómica dominante, es probable que otros miembros de la familia muestren al menos algunos síntomas de la enfermedad. El diagnóstico solo puede realizarse mediante análisis genético para asegurar la presencia de mutaciones en el gen PSTPIP1.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?

Análisis sanguíneos: los resultados de la velocidad de sedimentación globular (VSG), la proteína C-reactiva (CRP) y el hemograma están habitualmente alterados durante los episodios de artritis. Estos análisis se utilizan para demostrar la presencia de inflamación. Sin embargo, sus anomalías no son específicas para el diagnóstico del síndrome PAPA.

Análisis de líquido articular: durante los episodios de artritis, normalmente se realiza una punción articular para obtener líquido articular (conocido como líquido sinovial). El líquido sinovial extraído de los pacientes con el síndrome PAPA es purulento (amarillo y denso) y contiene un elevado número de neutrófilos, un tipo de glóbulo blanco.

Esta característica es parecida a la artritis séptica pero, en este caso, los cultivos bacterianos son negativos. Prueba genética: la única prueba que confirma de forma inequívoca el diagnóstico del síndrome PAPA es una prueba genética que muestra la presencia de una mutación en el gen PSTPIP1. Esta prueba se realiza con una pequeña cantidad de sangre.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

Puesto que se trata de una enfermedad genética, el síndrome PAPA no se puede curar. A pesar de ello, se puede tratar con fármacos que controlan la inflamación articular y por tanto previenen los daños articulares. Ocurre del mismo modo en las lesiones cutáneas, aunque su respuesta al tratamiento es lenta.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

El tratamiento para el síndrome PAPA es diferente según la manifestación dominante. Los episodios de artritis responden habitualmente de forma más rápida a los corticoesteroides por vía oral o intrarticular. En ocasiones, puede que este tratamiento no sea eficaz y que la artritis reaparezca con frecuencia, teniendo que recurrir al tratamiento con corticoesteroides a largo plazo, lo que puede provocar efectos secundarios. El pioderma gangrenoso muestra cierta respuesta a los corticoesteroides por vía oral y también se trata de forma habitual con inmunodepresores vía tópica (crema) y antiinflamatorios. La respuesta es lenta y las lesiones pueden ser dolorosas. Recientemente, se ha comunicado que, en casos aislados, el tratamiento con nuevos fármacos biológicos que inhiben la IL-1 y el TNF son eficaces para ambos tipos de pioderma y para el tratamiento y prevención de las recurrencias de artritis. Debido a la rareza de la enfermedad, no existen estudios controlados disponibles.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

El tratamiento con corticoesteroides se asocia con aumento de peso, hinchazón de la cara y cambios de carácter. El tratamiento a largo plazo con estos fármacos puede provocar retraso del crecimiento y

osteoporosis.

2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

El tratamiento se indica habitualmente para el control de la recurrencia de la artritis o para las manifestaciones cutáneas y, normalmente, no se administra de forma continuada.

2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No existen estudios publicados relativos a los tratamientos complementarios efectivos.

2.8 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

En general, los niños afectados mejoran a medida que crecen y las manifestaciones de la enfermedad pueden llegar a desaparecer. No obstante, esto no sucede en todos los pacientes.

2.9 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?

Los síntomas tienden a ser más leves con la edad. No obstante, ya que el síndrome PAPA es una enfermedad muy rara, no se conoce el pronóstico a largo plazo.