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

Síndrome PAPA

Versión de 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 determinada genéticamente. 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. 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 los 1 y 10 años de edad); habitualmente solo implica a 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 los cartílagos articulares y en el hueso periarticular. Las lesiones cutáneas ulcerosas 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 suponen 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 (de penetración variable). Por otra parte, los síntomas pueden variar, normalmente mejorando, conforme el niño crece.