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

Syndrome PAPA

Version de 2016

2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT

2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?

On suspecte un syndrome PAPA lorsque l'enfant a souffert d'épisodes d'arthrite inflammatoire douloureuse répétés ressemblant à de l'arthrite septique sur laquelle le traitement antibiotique n'a pas été efficace. Il se peut que l'arthrite et les signes cutanés n'apparaissent pas au même moment ; il se peut même le patient n'en souffre pas. Il est très important de réaliser une évaluation détaillée des antécédents familiaux (enquête familiale): en effet, comme cette maladie est autosomique dominante, d'autres membres de la famille en présentent probablement au moins quelques symptômes. Un test génétique mettant en évidence des mutations du gène PSTPIP1 permet de confirmer le diagnostic.

2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?

Analyses sanguines : les résultats de la vitesse de sédimentation (VS), de la protéine C réactive (CRP) et du nombre total de globules blancs sont généralement anormaux pendant les épisodes arthritiques. Ces examens servent à prouver l'inflammation. Ces anomalies ne sont cependant pas spécifiques au syndrome de PAPA. La ponction articulaire est également très importante, elle montrera qu'il n'y a pas d'infection (pas de germe) dans l'articulation mais un état inflammatoire.
Analyses du liquide articulaire : pendant les épisodes de gonflement articulaire, il faut effectuer une ponction articulaire pour obtenir du liquide articulaire (appelé liquide synovial). Le liquide synovial des

patients souffrant du syndrome PAPA est purulent (jaune et dense) et contient un nombre élevé de polynucléaires neutrophiles, un type de globule blanc. Il en va de même pour l'arthrite septique, mais les cultures bactériennes sont négatives. Test génétique : le seul test permettant de confirmer avec certitude le diagnostic de syndrome PAPA est le test génétique révélant une mutation du gène PSTPIP1. Ce test est réalisé sur un petit échantillon de sang.

2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?

Étant donné qu'il s'agit d'une maladie génétique, on ne peut pas guérir le syndrome de PAPA. Cependant, on peut le traiter avec des médicaments contrôlant l'inflammation articulaire et prévenant les lésions articulaires. Il en va de même pour les lésions cutanées, bien que les effets du traitement sur celles-ci soient plus lents.

2.4 Quels traitements existe-t-il ?

Le traitement du syndrome PAPA dépend du signe dominant. Les corticostéroïdes par voie orale ou intra-articulaire agissent plutôt rapidement sur les épisodes d’arthrites. Parfois, leur efficacité n'est pas satisfaisante et l'arthrite réapparaît souvent, si bien qu'il est nécessaire d'administrer au patient des corticostéroïdes à long terme, provoquant d'éventuels effets secondaires. Les corticostéroïdes par voie orale agissent dans une certaine mesure sur le pyoderma gangrenosum, qui est souvent également traitée par un immunosuppresseur local (crème) et des anti-inflammatoires. L'action est lente et les lésions sont douloureuses. Récemment, l'efficacité de nouveaux agents biologiques bloquant l’action de l'interleukine-1 ou du TNF a été rapportée. Ils pourraient traiter le pyoderma et les épisodes d’arthrites. Compte tenu de la rareté de la maladie, aucune véritable étude scientifique n'a été réalisée.

2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?

Les corticostéroïdes peuvent entrainer une augmentation de l’appétit, une prise de poids, un gonflement du visage et des troubles de l'humeur. Un traitement à long terme peut provoquer un arrêt de la

croissance, un glaucome, une hyperpilosité et de l'ostéoporose.

2.6 Quelle est la durée du traitement ?

Généralement, le traitement vise à contrôler les épisodes d'arthrite ou les signes cutanés et n'est pas administré en continu.

2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?

Il n'existe aucun rapport publié quant à l'efficacité des traitements complémentaires.

2.8 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?

Les individus touchés vont généralement mieux avec l'âge et les signes de la maladie peuvent disparaître. Néanmoins, ce n'est pas le cas pour tous les patients.

2.9 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?

Les symptômes s'atténuent avec l'âge. Toutefois, étant donné que le syndrome de PAPA est une maladie très rare, on ne connaît pas son pronostic à long terme.