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

Syndrome PAPA

Version de 2016

1. SYNDROME PAPA

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

L'acronyme PAPA signifie Arthrite Pyogène, Pyodermite gangréneuse et Acné. Il s'agit d'une maladie génétique. Ce syndrome est caractérisé par trois symptômes, à savoir une arthrite récidivante, des ulcères cutanés assez caractéristiques connus sous le nom de pyoderma gangrenosum, et de l'acné sévère typique nodulaire ou parfois kystique

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Il semble que le syndrome PAPA soit très rare. Très peu de cas ont été rapportés dans la littérature internationale. Cependant, on ne connaît pas la fréquence exacte de la maladie et elle est probablement sous-estimée. Le syndrome PAPA atteint autant les hommes que les femmes. Généralement, la maladie apparaît pendant l'enfance mais certains diagnostics peuvent se faire plus tardivement.

1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?

Le syndrome PAPA est une maladie génétique provoquée par des mutations d'un gène appelé PSTPIP1. Les mutations modifient le fonctionnement de la protéine codée par ce gène ; cette protéine joue un rôle dans la régulation de la réponse inflammatoire.

1.4 Est-elle héréditaire ?

Le syndrome PAPA est une maladie héréditaire autosomique dominante.

Cela signifie qu'elle n'est pas liée au sexe. Cela implique également qu'un parent présente au moins quelques symptômes de la maladie et que l'on observe généralement plus d'un membre malade dans la même famille, les individus étant atteints de génération en génération. Si une personne atteinte du syndrome PAPA souhaite avoir des enfants, elle aura 50 % de risques que son enfant souffre de la maladie.

1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?

L'enfant a hérité la maladie de l'un de ses parents qui est porteur d'une mutation du gène PSTPIP1. La porteur de la mutation peut présenter les symptômes cliniques de la maladie ou non. Il n'existe aucun moyen de prévention de la maladie, mais il est possible d'en traiter les symptômes.

1.6 Est-elle contagieuse ?

Le syndrome PAPA n'est pas contagieux.

1.7 Quels sont les symptômes principaux ?

Parmi les symptômes les plus courants de la maladie, on retrouve l'arthrite, le pyoderma gangrenosum ainsi que l'acné kystique. Un patient ne présente que rarement ces trois symptômes simultanément. L'arthrite apparaît généralement tôt pendant l'enfance (le premier épisode survient entre l'âge de 1 à 10 ans) ; elle affecte souvent une seule articulation à la fois mais peut également en atteindre plusieurs. L'articulation en question gonfle, elle devient douloureuse et rouge. Les signes cliniques ressemblent à ceux de l'arthrite septique (arthrite provoquée par la présence d'une bactérie dans l'articulation). Dans le cas du syndrome de PAPA, l'arthrite peut provoquer des lésions du cartilage articulaire et des os péri-articulaires. Les grandes lésions cutanées ulcéreuses, connues sous le nom de pyoderma gangrenosum, apparaissent généralement tardivement et touchent souvent les jambes. L'acné étendue et nodulaire apparaît souvent pendant l'adolescence et peut persister jusqu'à l'âge adulte ; elle touche le visage et le tronc. Les symptômes sont souvent déclenchés par une blessure mineure au niveau de la peau et des articulations.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Les symptômes ne sont pas les mêmes chez tous les enfants. Un individu porteur de la mutation du gène peut ne pas présenter tous les symptômes de la maladie ou seulement des symptômes très bénins (pénétrance variable). De plus, les symptômes peuvent évoluer et s'améliorent généralement avec l'âge.