https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro

Síndrome PAPA

Versão de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

É possível considerar a possibilidade da síndrome PAPA numa criança com episódios repetidos de artrite inflamatória dolorosa que clinicamente se assemelha a artrite séptica e não responde ao tratamento com antibióticos. A artrite e as manifestações cutâneas podem não aparecer em simultâneo e podem não existir em todos os doentes. Também deve ser realizada uma avaliação detalhada do histórico familiar. Uma vez que que a doença é autossómica dominante, outros membros da família são suscetíveis de apresentar pelo menos alguns sintomas da doença. O diagnóstico apenas pode ser feito por análise genética para verificar a existência de mutações no gene PSTPIP1.

2.2 Qual a importância dos testes?

Análises sanguíneas: a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), a proteína C-reativa (PCR) e o hemograma estão normalmente alterados nos episódios de artrite. Estas análises são utilizadas para demonstrar a presença de inflamação. As suas alterações não são específicas do diagnóstico da síndrome PAPA.
Análise do líquido das articulações: durante os episódios de artrite é, geralmente, efetuada uma punção da articulação para obter líquido da articulação (conhecido como líquido sinovial). O líquido sinovial de doentes com síndrome PAPA é purulento (amarelo e denso) e contém um elevado número de neutrófilos, um tipo de glóbulos brancos. Esta característica é semelhante à artrite séptica, mas as culturas

bacterianas são negativas. Teste genético: o único teste que confirma inequivocamente o diagnóstico de síndrome PAPA é um teste genético que mostra a existência de uma mutação no gene PSTPIP1. Este teste é efetuado numa pequena quantidade de sangue.

2.3 Há tratamento ou cura para a doença?

Uma vez que se trata de uma doença genética, a síndrome PAPA não pode ser curada. No entanto, pode ser tratada com medicamentos que controlam a inflamação nas articulações, prevenindo lesões nas articulações. O mesmo acontece quanto às lesões cutâneas, embora a resposta destas ao tratamento seja lenta.

2.4 Quais são os tratamentos?

O tratamento da síndrome PAPA varia consoante a manifestação dominante. Os episódios de artrite geralmente respondem bastante rápido a corticosteroides administrados por via oral ou intra-articular. Ocasionalmente, a sua eficácia pode não ser satisfatória, e a artrite também pode recorrer com muita frequência, necessitando de tratamento com corticosteroides a longo prazo os quais podem causar efeitos secundários. O pioderma gangrenoso apresenta alguma resposta aos corticosteroides administrados por via oral e, geralmente, também é tratado com medicamentos imunossupressores e anti-inflamatórios de aplicação tópica (cremes). A resposta é lenta e as lesões podem ser dolorosas. Recentemente, em casos individuais, o tratamento com novos medicamentos biológicos que inibem a IL-1 ou o TNF demonstrou ser eficaz tanto no tratamento do pioderma como no tratamento e prevenção de recorrências de artrite. Devido à raridade da doença, não existem disponíveis estudos controlados.

2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?

O tratamento com corticosteroides está associado a aumento de peso, inchaço da face e alterações do humor. O tratamento a longo prazo com estes medicamentos pode provocar atraso de crescimento e osteoporose.

2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?

Normalmente, o tratamento tem como objetivo controlar as recorrências de artrite ou das manifestações cutâneas e, geralmente, não é administrado continuamente.

2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existem casos publicados de tratamentos complementares eficazes.

2.8 Quanto tempo durará a doença?

Geralmente, os indivíduos afetados melhoram à medida que crescem e as manifestações da doença podem desaparecer. No entanto, isso não ocorre em todos os doentes.

2.9 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?

Os sintomas tornam-se mais ligeiros com a idade. No entanto, uma vez que a síndrome PAPA é uma doença muito rara, o prognóstico a longo prazo não é conhecido.