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

Sindromul PAPA

Versiunea 2016

1. CE ESTE PAPA

1.1 Ce este această boală?

Acronimul PAPA provine de la Piogenic-Artrită, Pioderma gangrenosum şi Acnee. Este o boală genetică. Sindromul este caracterizat de o triadă de simptome care include artrita recurentă, un tip de ulcere cutanate cunoscute sub numele de pioderma gangrenosum și un tip de acnee cunoscut sub numele de acnee chistică.

1.2 Cât este de frecventă?

Sindromul PAPA pare a fi foarte rar. Au fost descrise foarte puține cazuri (mai puțin de 10). Cu toate acestea, frecvența bolii nu este cunoscută exact și poate fi subestimată. Sindromul PAPA afectează în egală măsură cele două sexe. De obicei, debutul bolii se produce în copilărie.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Sindromul PAPA este o boală genetică cauzată de mutații ale unei gene numite PSTPIP1. Mutațiile schimbă funcţia proteinei codificate de această genă, proteină care joacă un rol în reglarea răspunsului inflamator.

1.4 Este o boală moştenită?

Sindromul PAPA se moşteneşte ca o boală autozomal dominantă. Aceasta înseamnă că transmiterea nu este legată de sex. Aceasta înseamnă, de asemenea, că un părinte trebuie să prezinte simptome

ale bolii; de obicei, într-o familie există mai mulţi indivizi afectaţi de boală, prezenţi în fiecare generaţie. Când o persoană care suferă de sindromul PAPA intenționează să aibă copii, trebuie să ştie că există un risc de 50% de a avea un copil cu PAPA.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul a moştenit boala de la unul dintre părinţii săi, care poartă o mutaţie la nivelul genei PSTPIP1. Părintele care poartă mutaţia poate prezenta, sau nu, toate simptomele bolii. Boala nu poate fi prevenită, dar simptomele pot fi tratate.

1.6 Este o boală contagioasă?

Sindromul PAPA nu este contagios.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Cele mai frecvente simptome ale bolii sunt: artrita, pioderma gangrenosum şi acneea chistică. Rareori, acestea sunt prezente simultan la același pacient. Artrita apare de obicei în mica copilărie (primul episod între 1 şi 10 ani) şi afectează, în general, o singură articulaţie la un moment dat. Articulaţia afectată este tumefiată (umflată), dureroasă şi roşie. Aspectul clinic se aseamănă cu cel al artritei septice (artrită cauzată de prezența bacteriilor în articulație). Artrita din sindromul PAPA poate cauza leziuni la nivelul cartilajului articular şi al osului periarticular. Leziunile cutanate ulcerative, mari, cunoscute sub denumirea de pioderma gangrenosum, apar de obicei mai târziu şi afectează picioarele. Acneea chistică apare de obicei în timpul adolescenţei şi poate persista inclusiv la vârsta adultă, afectând faţa şi trunchiul. Simptomele sunt adesea precipitate de o leziune minoră la nivelul pielii sau a articulației.

1.8 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toţi pacienţii. O persoană care prezintă mutaţia genei PSTPIP1 poate să nu prezinte toate simptomele bolii sau să prezinte simptome foarte uşoare (penetranţă variabilă). În plus,

simptomele se pot schimba, de obicei se îmbunătățesc, pe măsură ce copilul crește.

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Sindromul PAPA poate fi suspectat la un copil cu episoade repetate de artrită inflamatorie dureroasă, similară artritei septice, dar care nu răspunde la tratamentul cu antibiotice. Manifestările cutanate pot să nu apară în acelaşi timp cu artrita sau pot lipsi la unii pacienţi. O evaluare detaliată a istoricului medical familial trebuie realizată, deoarece boala este autozomal dominantă şi pot exista şi alţi membri afectaţi în familie care să manifeste măcar unele simptome ale bolii. Diagnosticul se poate face numai prin analiza genetică pentru a se constata prezența mutațiilor în gena PSTPIP1.

2.2 Care este importanța analizelor?

Analizele de sânge: viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C-reactivă (PCR) și numărul de celule sanguine sunt, de obicei anormale în timpul episoadelor de artrită; aceste teste sunt utilizate pentru a demonstra prezența inflamației. Anomaliile lor nu sunt specifice pentru diagnosticul de sindrom PAPA.
Analiza lichidului articular: în timpul episoadelor de artrită se efectuează, de obicei, puncţia articulară pentru recoltarea lichidului articular (aşa-numitul lichid sinovial). Lichidul sinovial al pacienţilor cu sindrom PAPA este purulent (are un aspect gălbui, dens) şi conţine un număr crescut de neutrofile, un tip de celule albe ale sângelui. Această caracteristică este similară cu artrita septică, dar culturile bacteriene sunt negative. Analiza genetică este singurul test care poate confirma, fără dubiu, diagnosticul sindromului PAPA, prin evidenţierea unei mutaţii a genei PSTPIP1. Această analiză necesită o cantitate mică de sânge.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Deoarece este o boala genetică, sindromul PAPA nu poate fi vindecat. Cu toate acestea, boala poate fi tratată cu medicamente care

controlează inflamaţia articulară, prevenind astfel constituirea de leziuni la nivelul articulaţiei. Acelaşi lucru este valabil şi pentru leziunile cutanate, deşi răspunsul la tratament al acestor leziuni este mai lent.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Tratamentul sindromului PAPA este diferit în funcție de manifestarea dominantă. Episoadele de artrită răspund, de obicei, prompt la corticosteroizii administrați pe cale orală sau intra-articulară. Uneori, eficacitatea lor nu este satisfăcătoare şi artrita poate recădea frecvent, necesitând folosirea cortizonului pe termen lung, cu riscul instalării efectelor secundare. Pioderma gangrenosum este influenţată de corticosteroizii administrați pe cale orală şi este tratată, de obicei, cu imunosupresoare cu administrare locală (creme) şi medicamente antiinflamatoare. Răspunsul este lent și leziunile pot fi dureroase. Recent, în cazuri izolate, tratamentul cu medicamente biologice noi, care inhibă IL-1 sau TNF s-a dovedit a fi eficient atât pentru pioderma cât și pentru tratarea și prevenirea recidivelor de artrită. Datorită rarității bolii, nu există studii controlate în această privinţă.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Tratamentul cu corticosteroizii se asociază cu creştere în greutate, tumefiere a feţei şi labilitate emoţională. Tratamentul pe termen lung cu aceste medicamente poate provoca încetinirea creşterii şi osteoporoza.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul are scopul de a controla recurenţele articulare şi cutanate, administrarea fiind, în general, discontinuă.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu s-au publicat rapoarte care să susţină eficacitatea acestora în cazul PAPA.

2.8 Cât timp va dura boala?

De obicei, persoanele afectate se vor simți mai bine pe măsura înaintării în vârstă şi manifestările bolii pot dispărea. Totuși, acest lucru nu se întâmplă la toți pacienții.

2.9 Care este prognosticul (evoluţia pe termen lung a bolii) ?

Simptomele pot diminua, odată cu înaintarea în vârstă. Cu toate acestea, deoarece sindromul PAPA este o boală foarte rară, prognosticul pe termen lung nu este cunoscut.

3. VIAȚA DE ZI CU ZI

3.1 Cum poate afecta boala viața de zi cu zi a copilului și a familiei?

Episoadele acute de artrită impun restricții asupra activităților de zi cu zi. Cu toate acestea, dacă sunt tratate adecvat, răspunsul poate fi destul de prompt. Pioderma gangrenosum poate fi dureroasă şi răspunde destul de lent la tratament. Când implicarea pielii afectează părți ale corpului vizibile (de exemplu, fața), acest lucru poate fi foarte supărător pentru pacienți și părinți.

3.2 Va afecta boala participarea copilului la activitățile școlare?

Pentru copiii cu boli cronice este esențial să își continue studiile. Există câțiva factori care pot cauza probleme privind frecventarea școlii și -de aceea- este important să se explice profesorilor nevoile speciale ale copilului. Părinții și profesorii trebuie să facă tot posibilul să încurajeze copilul să participe la activitățile școlare într-un mod normal, și acest lucru nu numai pentru a permite copilului să obțină rezultate școlare bune, dar și pentru ca el să fie acceptat și apreciat atât de colegi cât și de adulți. Integrarea ulterioară în lumea profesională este esențială pentru pacientul tânăr și este unul dintre obiectivele îngrijirii de pacienți cu boli cronice la nivel global.

3.3 Va afecta boala participarea copilului la activitățile

sportive?
Toate activitățile pot fi efectuate în măsura în care copilul le tolerează. Prin urmare, recomandarea generală este de a permite pacienților să participe la activități sportive și să se oprească în cazul în care au dureri la o articulație. Profesorii de sport trebuie să fie atenți în a preveni leziunile cauzate de sporturi, în special la adolescenți. Deși leziunile rezultate din practicarea sporturilor pot activa inflamația articulațiilor sau a pielii, acestea pot fi tratate cu promptitudine, impactul eventualelor daune fizice fiind mult mai mic decât prejudiciul psihologic cauzat de interdicția de a practica sporturi împreună cu prietenii, din cauza bolii.

3.4 Copilul va trebui să urmeze un regim alimentar special?
Nu există sfaturi dietetice specifice. În general, copilul trebuie să respecte un regim alimentar echilibrat, normal pentru vârsta acestuia. Pentru un copil în creștere se recomandă o dietă sănătoasă, bine echilibrată cu proteine, calciu și vitamine suficiente. Supraalimentarea trebuie evitată la pacienții care primesc corticosteroizi, deoarece aceste medicamente pot crește pofta de mâncare.

3.5 Condițiile climatice pot influența evoluția bolii?
Nu.

3.6 Sunt permise vaccinările?
Da, copilul poate și trebuie să fie vaccinat. Cu toate acestea, medicul curant trebuie să fie informat înainte de administrarea vaccinurilor vii atenuate, astfel încât să fie oferite sfaturile corespunzătoare de la caz la caz.

3.7 Care sunt consecințele pentru viața sexuală, sarcină, contracepție?
Până în prezent, nu există informații disponibile în literatura de specialitate cu privire la acest aspect. Ca regulă generală, ca și în alte boli auto-inflamatorii, este mai bine să se planifice o sarcină pentru a adapta dinainte tratamentul din cauza posibilului efect secundar al

agenților biologici asupra fătului.