



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro>

## **Síndrome PAPA**

Versão de 2016

### **1. O QUE É A PAPA**

#### **1.1 O que é?**

O acrónimo PAPA significa Artrite Piogénica, Pioderma gangrenoso e Acne. É uma doença determinada geneticamente. Uma tríade de sintomas que inclui artrite recorrente, um tipo de úlceras cutâneas conhecido como pioderma gangrenoso e um tipo de acne conhecido como acne quística caracterizam a síndrome.

#### **1.2 É uma doença comum?**

A síndrome PAPA parece ser muito rara. Foram descritos muito poucos casos. No entanto, a frequência da doença não é conhecida com exatidão e pode estar subestimada. A PAPA afeta indivíduos do sexo masculino e do sexo feminino de igual forma. Geralmente, a doença aparece durante a infância.

#### **1.3 Quais são as causas da doença?**

A síndrome PAPA é uma doença genética causada por mutações num gene chamado PSTPIP1. As mutações alteram a função da proteína que os genes codificam. Esta proteína desempenha um papel importante na regulação da resposta inflamatória.

#### **1.4 É hereditária?**

A síndrome PAPA é herdada como uma doença autossómica dominante. Isto significa que não está associada ao sexo. Também significa que um

---

dos progenitores apresenta pelo menos alguns sintomas da doença e, geralmente, existe mais do que um indivíduo afetado na mesma família, com indivíduos afetados em cada geração. Quando alguém com síndrome PAPA está a planejar ter filhos, existe 50% de probabilidade de ter um filho com síndrome PAPA.

### **1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?**

A criança herdou a doença de um dos seus progenitores, que é portador de uma mutação no gene PSTPIP1. O progenitor portador da mutação pode ou não apresentar todos os sintomas da doença. A doença não pode ser prevenida, mas os sintomas podem ser tratados.

### **1.6 É infecciosa?**

A síndrome PAPA não é infecciosa.

### **1.7 Quais são os principais sintomas?**

Os sintomas mais comuns da doença são artrite, pioderma gangrenoso e acne quística. Raramente existem os três no mesmo doente em simultâneo. Geralmente, a artrite ocorre na infância (o primeiro episódio ocorre entre os 1 e 10 anos de idade); geralmente afeta uma articulação de cada vez. As articulações afetadas ficam inchadas, dolorosas e vermelhas. A aparência clínica assemelha-se a artrite séptica (artrite causada pela presença de bactérias na articulação). A artrite da síndrome PAPA pode causar danos na cartilagem articular e no osso periarticular. As grandes lesões cutâneas ulcerativas, conhecidas como pioderma gangrenoso, geralmente têm um início mais tardio e envolvem frequentemente as pernas. A acne quística aparece geralmente durante a adolescência e pode persistir na vida adulta, envolvendo a face e o tronco. Os sintomas são frequentemente precipitados por ferimentos ou traumas menores na pele ou nas articulações.

### **1.8 A doença é igual em todas as crianças?**

A doença não é igual em todas as crianças. Um indivíduo portador de

---

uma mutação no gene pode não apresentar todos os sintomas da doença ou pode apenas apresentar sintomas muito ligeiros (penetrância variável). Além disso, os sintomas podem mudar, geralmente melhoram, quando a criança cresce.