



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

Sindromul PAPA

Versiunea 2016

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 același timp cu artrita sau pot lipsi la unii pacienți. O evaluare detaliată a istoricului medical familial trebuie realizată, deoarece boala este autozomal dominantă și pot exista și alți membri afectați 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, puncția articulară pentru recoltarea lichidului articular (așa-numitul lichid sinovial). Lichidul sinovial al pacienților cu sindrom PAPA este purulent (are un aspect gălbui, dens) și conține 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 evidențierea unei

mutații 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 inflamația articulară, prevenind astfel constituirea de leziuni la nivelul articulației. Același lucru este valabil și pentru leziunile cutanate, deși 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 și artrita poate recădea frecvent, necesitând folosirea cortizonului pe termen lung, cu riscul instalării efectelor secundare. Pioderma gangrenosum este influențată de corticosteroizii administrați pe cale orală și este tratată, de obicei, cu imunosupresoare cu administrare locală (creme) și 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 privință.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Tratamentul cu corticosteroizii se asociază cu creștere în greutate, tumefiere a feței și labilitate emoțională. Tratamentul pe termen lung cu aceste medicamente poate provoca încetinirea creșterii și osteoporoza.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul are scopul de a controla recurențele articulare și cutanate, administrarea fiind, în general, discontinuă.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu s-au publicat rapoarte care să susțină 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 și manifestările bolii pot dispărea. Totuși, acest lucru nu se întâmplă la toți pacienții.

2.9 Care este prognosticul (evoluția 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.