



<https://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 și 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 funcția proteinei codificate de această genă, proteină care joacă un rol în reglarea răspunsului inflamator.

1.4 Este o boală moștenită?

Sindromul PAPA se moștenește 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 mulți indivizi afectați de boală, prezenți în fiecare generație. Când o persoană care suferă de sindromul PAPA intenționează să aibă copii, trebuie să știe 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 moștenit boala de la unul dintre părinții săi, care poartă o mutație la nivelul genei PSTPIP1. Părintele care poartă mutația 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 și acneea chistică. Rareori, acestea sunt prezente simultan la același pacient. Artrita apare de obicei în mica copilărie (primul episod între 1 și 10 ani) și afectează, în general, o singură articulație la un moment dat. Articulația afectată este tumefiată (umflată), dureroasă și roșie. 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 și al osului periarticular. Leziunile cutanate ulcerative, mari, cunoscute sub denumirea de pioderma gangrenosum, apar de obicei mai târziu și afectează picioarele. Acneea chistică apare de obicei în timpul adolescenței și poate persista inclusiv la vârsta adultă, afectând fața și trunchiul. Simptomele sunt adesea precipitate de o leziune minoră la nivelul pielii sau a articulației.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toți pacienții. O persoană care prezintă mutația genei PSTPIP1 poate să nu prezinte toate simptomele bolii sau să prezinte simptome foarte ușoare (penetrantă 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 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.

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 și 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.