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

PAPA-Syndrom

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Wenn ein Kind wiederholte Episoden von schmerzhafter entzündlicher Arthritis aufweist, die klinisch einer bakteriellen Arthritis ähneln, aber nicht auf eine Antibiotikabehandlung ansprechen, sollte ein PAPA-Syndrom in Erwägung gezogen werden. Die Arthritis- und Hautsymptome müssen nicht gleichzeitig auftreten; gelegentlich sind sie überhaupt nicht vorhanden. Auch eine detaillierte Familienanamnese sollte durchgeführt werden. Da die Erkrankung in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt wird, weisen auch andere Familienmitglieder mit hoher Wahrscheinlichkeit zumindest einige der Symptome auf. Die Diagnose lässt sich nur durch eine Genanalyse stellen, bei der das Vorliegen von Mutationen im PSTPIP1-Gen bestätigt wird.

2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

Blutuntersuchungen: Die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), das C-reaktive Protein (CRP) sowie das Blutbild sind während der Arthritisschübe in der Regel auffällig verändert. Diese Untersuchungen werden durchgeführt, um das Vorliegen einer Entzündung nachzuweisen. Ihre Veränderungen weisen jedoch nicht speziell auf das PAPA-Syndrom und können daher nicht allein zur Diagnose herangezogen werden.
Untersuchung der Gelenkflüssigkeit: Während der Arthritis-Episoden wird in der Regel eine Gelenkpunktion durchgeführt, um Gelenkflüssigkeit (so genannte Synovialflüssigkeit) zu erhalten. Die

Gelenkflüssigkeit von Patienten mit dem PAPA-Syndrom ist eitrig (gelb und dickflüssig) und enthält eine vermehrte Zahl an neutrophilen Granulozyten, einer Art von weißen Blutkörperchen. Dieses Merkmal ähnelt der septischen Arthritis, doch die Bakterienkulturen sind negativ. Gentest: Der einzige Test, mit dem die Diagnose PAPA-Syndrom eindeutig gestellt werden kann, ist ein Gentest zum Nachweis der Mutation im PSTPIP1-Gen. Für diesen Test wird nur eine geringe Menge Blut benötigt.

2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

Da es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung handelt, kann das PAPA-Syndrom nicht geheilt werden. Es kann aber mit Medikamenten behandelt werden, die die Entzündung der Gelenke unterdrücken. Auf diese Weise können Gelenkschäden verhindert werden. Dasselbe gilt für die auftretenden Hauterscheinungen. Doch deren Ansprechen auf die Behandlung ist langsam.

2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Die Behandlung des PAPA-Syndroms ist von der jeweiligen vorherrschenden Symptomatik abhängig. Arthritisschübe lassen sich in der Regel ziemlich schnell mit oralen oder intraartikulären (in die Gelenke) Kortikosteroiden behandeln. Gelegentlich schlagen sie nicht ausreichend an, und die Arthritis kann häufig zurückkehren. In diesen Fällen müssen langfristig Kortikosteroide eingesetzt werden, die zu Nebenwirkungen führen können. Ein Pyoderma gangrenosum spricht gelegentlich auf orale Kortikosteroide an und wird in der Regel zusätzlich mit lokalen (als Salbe) Immunsuppressiva und nichtsteroidalen Antirheumatika behandelt. Das Ansprechen ist langsam und die Hautverletzungen können schmerzhaft sein. Kürzlich wurde in einzelnen Fällen darüber berichtet, dass sich neue so genannte Biologika, die IL-1 oder TNF hemmen, sowohl als wirksam zur Behandlung von Pyoderma als auch zur Behandlung und Vorbeugung von Arthritis-Rückfällen erwiesen haben. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung stehen keine kontrollierten Studien zur Verfügung.

2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse

Therapien?
Die Behandlung mit Kortikosteroiden führt zu Gewichtszunahme, Gesichtsschwellungen und Stimmungsveränderungen. Die Langzeitbehandlung mit diesen Medikamenten kann zu einer Wachstumshemmung und Osteoporose führen.

2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?
Das Ziel der Behandlung besteht in der Verhinderung neuer Arthritis-Schübe oder Hauterscheinungen. Sie wird in der Regel nicht dauerhaft verabreicht.

2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?
Es gibt keine veröffentlichten Berichte über wirksame ergänzende Therapien.

2.8 Wie lange dauert die Erkrankung?
Den betroffenen Patienten geht es normalerweise immer besser je älter sie werden und die Symptome der Erkrankung können sich komplett zurückbilden. Das trifft allerdings nicht auf alle Patienten zu.

2.9 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?
Die Symptome werden mit zunehmendem Alter milder. Doch da es sich beim PAPA-Syndrom um eine sehr seltene Erkrankung handelt, gibt es keine Erkenntnisse über die Langzeitprognose.