



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

PAPA综合征

第几版本2016

2.诊断和治疗

2.1本病如何诊断？

如果一个孩子出现反复发作的伴有疼痛的炎症性关节炎，临床表现类似于化脓性关节炎，对抗生素治疗无效，那么需要考虑PAPA综合征可能。关节炎和皮肤表现可能不会在同一时间出现，而且不是所有患儿均出现上述两种症状。由于本病是常染色体显性遗传病，所以对于家族史的详细询问非常必要，其他家族成员可能也会表现出本病的一些症状。确诊仅需要基因分析，确定PSTPIP1基因突变的存在。

2.2实验室检查的作用是什么？

血液检查：在关节炎活动期查红细胞沉降率（ESR）、C反应蛋白（CRP）、血细胞计数常常是异常的。这些检查提示炎症反应的存在。但是上述指标的异常对于PAPA综合征的诊断是非特异性的。

关节积液分析：在关节炎活动期，常常通过关节腔穿刺抽取关节积液（就是所谓的滑膜液）。PAPA综合征患者的滑膜液是化脓性的（黄色稠厚），中性粒细胞增高。特点类似于化脓性关节炎，但是细菌培养是阴性的。**基因检测：**确诊PAPA综合征的唯一方法就是基因检测，提示PSTPIP1基因突变的存在。这个化验仅需要少量的血便可进行。

2.3本病能够治疗或治愈吗？

PAPA综合征为基因突变所致的疾病，所以不能治愈。但是，本病可以进行药物治疗对关节的炎症反应进行控制，预防关节损害。皮肤病变也是一样，但是皮肤病变对于治疗的反应较慢。

2.4如何治疗？

临床表现不同，PAPA综合征的治疗亦不同。关节炎的患者通常口服或者关节腔内注射激素，起效较迅速。但是有时候，治疗效果不佳，关节炎会反复发作，需要长期应用糖皮质激素治疗，但是激素的副作用就会显现。坏疽性脓皮病可以口服激素治疗，会有一定效果，也可以局部应用免疫抑制剂和抗炎药物。但是药物起效慢，而且局部病变会有疼痛。近期，有报道示新型生物制剂如IL-1或TNF抑制剂对于脓皮病和治疗及预防反复发作的关节炎有效。由于本病极为罕见，所以无法进行对照研究进行证实。

2.5药物治疗的副作用是什么？

糖皮质激素治疗可以导致体重增加、面部浮肿和情绪改变。长期应用这些药物治疗可以导致生长发育延迟和骨质疏松症。

2.6治疗需要维持多久？

治疗的目的是控制反复发作的关节炎和皮肤病变，不需要长期维持治疗。

2.7非传统治疗及辅助疗法对于治疗本病如何？

根据目前文献，尚无有效的辅助治疗。

2.8疾病会持续多久？

本病患者随着年龄的增长，症状会有所好转，临床表现会逐渐消失。但是，不是所有的患者都会如此。

2.9本病的远期预后如何？（预测预后和病程）

随着年龄的增长，症状会减轻。但由于PAPA综合征是一个非常罕见的疾病，远期预后不明确。