https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

PAPA syndrom

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se stanoví diagnóza?

Klinické podezření: PAPA syndrom je možné zvažovat u dítěte s opakovanými epizodami bolestivé artritidy připomínající septickou artritidu a neodpovídající na léčbu antibiotiky. Artritida a kožní projevy se nemusejí vyskytovat současně, navíc nemusejí být přítomny u všech pacientů. Podrobná rodinná anamnéza může pomoci identifikovat další postižené jedince v rodině. Jedná se o autosomálně dominantně dědičné onemocnění, je tedy pravděpodobné, že v rodině budou další příslušníci s některými příznaky nemoci. Výsledky laboratorních testů mohou klinické podezření podpořit, ale žádný z nich není jednoznačně průkazný. Jediným specifickým testem je genetická analýza, která prokáže přítomnost mutace v PSTPIP1 genu

2.2 Jaký je význam testů?

Krevní testy: sedimentace erytrocytů (FW), C-reaktivní protein (CRP) a krevní obraz jsou většinou abnormálně zvýšené během epizod artritidy. Tyto testy prokazují přítomnost zánětu, nejsou však specifické pro diagnózu PAPA syndromu.
Rozbor kloubního výpotku: V případě artritidy se obvykle provádí punkce kloubu s odběrem kloubního výpotku. Výpotek u artritidy při PAPA syndromu má hnisavý vzhled (je nažloutlý, hustý) a obsahuje velké množství bílých krvinek - neutrofilů, podobně jako u infekční, septické artritidy. Mikrobiologické vyšetření výpotku je ale negativní, bakterie nejsou přítomny. Genetické testy: průkaz mutace genu PSTPIP1 genetickým vyšetřením jednoznačně potvrdí diagnózu PAPA syndromu.

Provádí se z malého množství krve.

2.3 Dá se nemoc léčit a vyléčit?

Jedná se o vrozené onemocnění a proto ho nelze vyléčit. Onemocnění je možno léčit, používají se léky ovlivňující zánět v kloubech, taka by se předešlo jejich nevratnému poškození. Totéž platí pro kožní projevy, i když jejich odpověď na léčbu bývá pomalejší.

2.4 Jaká je léčba?

Léčba PAPA syndromu se odvíjí od charakteru převažujících projevů. Epizody artritidy obvykle dobře reagují na celkovou nebo lokální (nitrokloubně podanou) léčbu kortikosteroidy. Někdy je však účinek této léčby nedostatečný nebo dochází k příliš častým recidivám, které by vyžadovaly dlouhodobou léčbu kortikosteroidy se závažnými nežádoucími účinky. Pyoderma gangrenosum může částečně reagovat na celkově podávané kortikosteroidy, obvykle v kombinaci s lokálně podávanými protizánětlivými a imunosupresivními léky v masti. Zlepšování ale bývá pomalé a kožní projevy mohou být velmi bolestivé. V poslední době se ukazuje příznivý účinek biologických léků (blokáda IL-1 nebo TNFalfa), ovlivnují kožní i kloubní projevy, používají se k jejich léčbě i prevenci recidiv. Vzhledem k vzácnosti tohoto onemocnění však nejsou zatím k dispozici žádné kontrolované studie.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Podávání kortikosteroidů je spojeno s váhovým přírůstkem, otokem obličeje, změnami nálady. Při dlouhodobé léčbě může dojít k poruše růstu, rozvoji hypertenze (zvýšený krevní tlak), poruše metabolismu cukrů (diabetu) a řídnutí kostí.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Léčba je zaměřena na kontrolu kožních a kloubních projevů v době vzplanutí a prevenci recidivy projevů. Obvykle není léčba podávána kontinuálně.

2.7 Jak je to s alternativní a doplňkovou léčbou?

Nejsou k dispozici údaje, které by potvrzovaly účinnost alternativních léčebných postupů.

2.8 Jak dlouho bude nemoc trvat?

S přibývajícím věkem má onemocnění tendenci ke zmírnění, projevy mohou i zcela vymizet. K tomu však zdaleka nedochází u všech postižených jedinců.

2.9 Jaká je dlouhodobá prognóza onemocnění?

Projevy nemoci se s věkem zmírňují. Vzhledem ke vzácnosti PAPA syndromu však nejsou přesnější údaje o dlouhodobé prognóze známy.