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

PAPA sindrom

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Na PAPA sindrom može se pomisliti u djeteta s ponavljajućim epizodama bolnih upalnih artritisa koji klinički sliče septičkom artritisu i ne pokazuju odgovor na antibiotsku terapiju. Artritis i manifestacije na koži ne moraju izgledati isto u isto vrijeme i ne moraju biti prisutni u svakog bolesnika. Također, treba se provesti i detaljno ispitivanje obiteljske anamneze; budući da je bolest autosomno dominantna, drugi članovi obitelji mogu imati bar neki od simptoma. Dijagnoza se postavlja samo na temelju genetske analize kako bi se uvjerili da postoji mutacija PSTPIP1 gena.

2.2 Koliko su važni testovi?

Krvne pretrage: sedimentacija eritrocita (ESR), C-reaktivni protein (CRP) i kompletna krvna slika obično su abnormalni tijekom epizode artritisa; ovi testovi koriste se kako bi se ukazalo na prisutnost upale. Abnormalne vrijednosti ovih pretraga nisu specifični za dijagnozu PAPA sindroma.
Analiza zglobne tekućine: tijekom epizoda artritisa obično se provodi punkcija zgloba kako bi se dobila zglobna tekućina (poznata kao sinovijalna tekućina). Sinovijalna tekućina bolesnika s PAPA sindromom obično je purulentna (žuta i gusta) i sadrži povišen broj neutrofila, vrste bijelih krvnih stanica. Ova karakteristika slična je septičkom artritisu no bakterijske kulture su negativne. Genetski testovi: jedini test koji nedvosmisleno potvrđuje dijagnozu PAPA sindroma je genetski test koji pokazuje prisutnost mutacije u PSTPIP1 genu. Ovaj test radi se na maloj

količini krvi.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Budući da se radi o genetskoj bolesti, PAPA sindrom ne može se izliječiti. Ipak, može se liječiti lijekovima koji kontroliraju upalu u zglobovima i sprečavaju oštećenje zglobova. Isto vrijedi i za lezije na koži, mada je njihov odgovor na liječenje spor.

2.4 Kako se liječi?

Liječenje PAPA sindroma razlikuje se ovisno o dominantnoj manifestaciji. Epizode artritisa obično vrlo brzo odgovaraju na oralne ili intaartikularne glukokortikoide . Povremeno, njihova učinkovitost nije zadovoljavajuća i artritis se može vrlo često vraćati, što zahtjeva dugotrajnu primjenu glukokrtikoda, što pak može uzrokovati nuspojave. Pioderma gangrenozum pokazuje neki odgovor na oralne glukokortikoide, a liječi se i lokalnim (kremama) imunosupresantima i protuupalnim lijekovima. Odgovor je spor i lezije mogu biti bolne. Nedavno su opisani pojedinačni slučajevi liječenja novim biološkim lijekovima koji inhibiraju IL-1 ili TNF te se pokazalo kako su spomenuti lijekovi učinkoviti u liječenju pioderme i u sprečavanju ponavljanja artritisa. S obzirom da se radi o rijetkoj bolesti, kontrolne studije nisu dostupne.

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

Liječenje glukokortikoidima povezano se s debljanjem, oticanjem lica i promjenama raspoloženja. Dugoročno liječenje tim lijekovima može uzrokovati supresiju rasta i osteoporozu.

2.6 Koliko dugo treba trajati liječenje?

Liječenjem se obično pokušava kontrolirati ponavljanje artritisa ili manifestacija na koži, a lijekovi se najčešće ne primjenjuju kontinuirano.

2.7 Što je s nekonvencionalnim ili komplementarnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih izvješća o učinkovitosti komplementarnih pripravaka.

2.8 Koliko dugo će bolest trajati?

Oboljela djeca obično postaju bolje kako rastu i bolest može nestati. Ipak, to se ne događa sa svim bolesnicima.

2.9 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Simptomi godinama postaju blaži. Ipak, budući da je PAPA sindrom vrlo rijetka bolest, dugoročna prognoza je nepoznata.