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

PAPA症候群

版 2016

2.診断と治療

2.1どのように診断しますか？

化膿性関節炎に似ているが、抗菌薬には反応しない痛みを伴う炎症性の関節炎を繰り返す症例にPAPA症候群を疑います。関節炎と皮膚病変を同時期に認めない場合があり、これらの症状は全ての患者に認められるわけでもありません。詳細な家族歴の調査も必要です。常染色体優性遺伝疾患ですので、他の家族も何らかの症状を呈している可能性が高い為です。遺伝子検査によりPSTPIP1遺伝子の変異を確かめる事によってのみ診断の確定が可能です。

2.2検査で重要なものは何ですか？

血液検査：赤血球沈降速度（ESR）、CRP、及び白血球数は、通常関節炎を認める間は異常値となります。これらの検査は炎症の存在を確認する事を目的としており、異常値が認められてもPAPA症候群に特異的なものではありません。
関節液の評価：一般的に関節炎の発作中には関節液を評価する目的で関節穿刺が行われます。PAPA症候群の関節液は化膿性（濃い黄色）であり、白血球の一種である好中球が多く含まれます。この検査所見は化膿性関節炎と同様ですが細菌培養検査は陰性です。 遺伝子検査：PAPA症候群の診断を確定する唯一の検査は遺伝子検査でPSTPIP1の疾患関連変異を確認することです。遺伝子検査は少量の血液を用いて行われます。

2.3治療法や根治療法はありますか？

PAPA症候群は遺伝性の病気であり完治することはありません。しかし炎症をコントロールする薬によって関節炎を治療し、関節の障害を防ぐ事はできます。皮膚病変も同様にコントロール可能ですが、治療に対する反応はゆっくりです。

2.4どんな治療法がありますか？

PAPA症候群の治療法は主要な症状が何かによって変わります。関節症状に対してはステロイドの経口投与や関節内投与が比較的早く効果を示します。ステロイド投与で満足な効果が得られない場合や再燃を繰り返す事があるため長期間のステロイド投与が必要となり、副作用が問題となる場合があります。壊疽性膿皮症は経口ステロイド薬にある程度反応し、免疫抑制剤や

抗炎症剤の外用療法（クリーム等）も行われます。ただ治療への反応は遅く病変は痛みを伴います。最近、一例報告にとどまるものの生物学的製剤であるIL-1阻害剤やTNF阻害剤での治療が報告され、壊疽性膿皮症および繰り返す関節炎への効果が報告されています。しかし、PAPA症候群は稀な病気であるため比較対象試験は存在しません。

2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？

ステロイド治療による副作用としては、体重増加、顔のむくみ（満月様顔貌）と気分障害が挙げられます。長期使用では成長障害や骨粗鬆症が問題となります。

2.6治療期間はどのくらいになりますか？

一般的に繰り返す関節炎や皮膚病変をコントロールする事に治療の主眼が置かれ、長期間継続して薬剤が投与される事は少ないです。

2.7代替治療、補完療法はありますか？

効果的な補完療法の報告はありません。

2.8病気はどのくらい続きますか？

通常、年を取るにつれて症状は軽快・消失していきますが、全ての患者がそうなるわけではありません。

2.9長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？

加齢により症状は軽快します。しかし非常に稀な病気のため正確な長期予後はわかっておりません。