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

Sindrom PAPA

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Na PAPA sindrom pomislimo pri otroku s ponavljajočimi epizodami bolečega vnetnega artritisa, ki je klinično podoben septičnemu artritisu in se ne odziva na antibiotično zdravljenje. Artritis in težave s kožo se lahko pojavijo ločeno in ni nujno, da je oboje prisotno pri vseh bolnikih. Potrebna je tudi poglobljena družinska anamneza, saj je bolezen avtosomno dominantna in imajo zato nekateri družinski člani vsaj nekaj simptomov bolezni. Diagnoza se lahko postavi samo z genetskim testiranjem za določitev mutacij v PSTPIP1 genu.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

Preiskave krvi: sedimentacija eritrocitov (ESR), C-reaktivni protein (CRP) in kompletna krvna slika so v obdobjih artritisa običajno povišani. S temi testi dokažemo prisotnost vnetja, niso pa značilni le za sindrom PAPA. Analiza sklepne tekočine: med obdobji artritisa ponavadi opravimo punkcijo sklepa pri kateri dobimo sklepno tekočino (t.i. sinovialno tekočino), ki je pri bolnikih s sindoromom PAPA gnojna (rumena in gosta) in vsebuje povišano število nevtrofilcev. To je podobno kot pri septičnem artritisu, vendar pa bakterij v sinovialni tekočini ne najdemo, prav tako so negativne bakterijske kulture. Genetski test: edini test za nedvoumno potrditev diagnoze PAPA sindroma je genetsko testiranje za dokaz mutacije v PSTPIP1 genu. Za ta test potrebujemo majhno količino krvi.

2.3 Ali znamo bolezen zdraviti ali pozdraviti?

Ker je sindrom PAPA genetska bolezen, je ni mogoče pozdraviti. Vendar pa jo lahko zdravimo z zdravili, ki omejujejo sklepno vnetje, kar preprečuje poškodbo sklepov. Enako zdravljenje uporabljamo za prizadetost kože, čeprav je odziv počasen.

2.4 Kako zdravimo to bolezen?

Zdravljenje sindroma PAPA je različno glede na prevladujoč simptom. Poslabšanja z artritisom se običajno hitro odzovejo na oralne ali intraartikularne kortikosteroide. V primeru da njihovi učinki niso zadovoljivi in se artritis pogosto ponavlja, je potrebno dolgotrajno zdravljenje s kortikosteroidi, ki pa lahko povzročijo neželene učinke. Pioderma gangrenozum se odzove na oralne kortikosteroide, poleg tega pa jo običajno zdravimo tudi z lokalnim imunosupresivom in protivnetnim zdravilom v obliki mazila. Odziv je počasen, prizadeta področja so lahko boleča. Pri zdravljenju pioderme in ponavljajočega artritisa so bila v posameznih primerih uspešna nova biološka zdravila, ki blokirajo interlevkin I (IL-1) ali TNF. Ker je bolezen redka zaenkrat še ni na voljo raziskav.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravil?

Zdravljenje s kortikosteroidi lahko povzroči povečanje telesne teže, otekanje obraza in spremembe v razpoloženju. Dolgotrajno zdravljenje lahko negativno vpliva na rast ter povzroči osteoporozo.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Z zdravljenjem želimo doseči kontrolo bolezni in preprečiti ponovitev artritisa ali kožnih sprememb. Običajno neprekinjeno zdravljenje ni potrebno.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Objavljenih študij o učinkovitem komplementarnem zdravljenju ni.

2.8 Kako dolgo traja bolezen?

Z leti se bolezen običajno izboljša, izražanje simptomov lahko celo izgine, vendar do tega ne pride pri vseh bolnikih.

Kakšna je dolgoročna prognoza (predviden izhod in potek) bolezni?

Z leti so simptomi blažji. Ker pa je sindrom PAPA zelo redka bolezen, dolgoročna prognoza ni znana.