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

PAPA syndróm

Verzia 2016

1. ČO JE PAPA

1.1 Čo to je?

Skratka PAPA je odvodená zo súboru príznakov: Pyogénna artritída, Pyoderma gangrenosum a Akné. Ide o geneticky podmienené ochorenie. Triáda symptómov charakterizujúca toto ochorenie zahŕňa opakujúcu sa artritídu, kožné vredy známe ako pyoderma gangrenosum a cystické akné.

1.2 Aké je to časté?

PAPA syndróm sa zdá byť veľmi zriedkavý - bolo popísaných len veľmi málo prípadov. Frekvencia tohto ochorenia nie je presne známa a môže byť podhodnotená. PAPA postihuje rovnako ženy aj mužov. Obyčajne sa ochorenie prejaví v detstve.

1.3 Čo spôsobuje toto ochorenie?

PAPA syndróm je geneticky podmienené ochorenie vyvolané mutáciou v géne označovanom PSTPIP1. Mutácia vyvolá zmenu funkcie bielkoviny, ktorá reguluje zápalový proces.

1.4 Je dedičný?

PAPA syndróm sa dedí autozómovo dominantne. To znamená, že ochorenie nie je viazané na pohlavie. Tiež z toho vyplýva, že jeden z rodičov má aspoň niektoré z príznakov ochorenia a zväčša je v rodine viac symptomatických jedincov a to v každej generácii. Ak niekto s

PAPA syndrómom plánuje mať potomstvo, existuje 50% pravdepodobnosť prenosu tohto ochorenia na dieťa.

1.5 Prečo má moje dieťa toto ochorenie? Dá sa mu predísť?

Dieťa zdedilo ochorenie od jedného z rodičov, ktorý nesie mutáciu v géne PSTPIP1. Rodič - nosič mutácie môže, ale nemusí mať všetky príznaky ochorenia. Ochoreniu nie je možné predísť, dajú sa liečiť jeho príznaky.

1.6 Je to infekčné?

PAPA syndróm nie je infekčný.

1.7 Aké sú hlavné príznaky?

Najčastejšie príznaky tohto ochorenia sú artritída, pyoderma gangrenosum a cystické akné. Zriedka sa prejavujú všetky tri súčasne. Artritída sa objavuje zväčša v skorom detstve (prvá epizóda sa prejaví medzi prvým až desiatym rokom života), postihuje väčšinou jeden kĺb. Tento kĺb opuchne, je bolestivý a začervenaný. Klinicky stav vyzerá ako septická artritída (artritída vyvolaná prítomnosťou baktérií v kĺbe). Artritída pri PAPA syndróme môže viesť k poškodeniu kĺbovej chrupavky a okolitej kosti. Veľké vredy kože, známe ako pyoderma gangrenosum, sa začnú objavovať neskôr a často postihujú dolné končatiny. Cystické akné sa zväčša objavuje počas adolescencie a môže pretrvávať do dospelosti, s postihnutím tváre a trupu. Symptómy sú zväčša provokované minimálnym úrazom kĺbu alebo kože.

1.8 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?

Choroba nie je rovnaká u každého dieťaťa. Jedinec s mutáciou v géne nemusí mať všetky príznaky ochorenia, alebo prejavy môžu byť len mierne (variabilná penetrancia). Navyše sa môžu meniť, zväčša zlepšiť, ako dieťa rastie.

2. DIAGNÓZA A TERAPIA

2.1 Ako sa to diagnostikuje?

Diagnózu PAPA syndrómu treba zvážiť u dieťaťa s opakujúcimi sa epizódami bolestivej zápalovej artritídy, ktoré klinicky pripomínajú septickú artritídu neodpovedajúcu na antibiotickú liečbu. Artritída a kožné prejavy sa nemusia objaviť spoločne a nemusia sa objaviť u všetkých pacientov. Je nutné vykonať dôkladné zhodnotenie rodinnej anamnézy, keďže ochorenie je autozómovo dominantne prenosné, iní členovia rodiny majú pravdepodobne tiež niektoré zo symptómov ochorenia. Diagnózu je možné určiť len pri potvrdení mutácie v géne PSTPIP1.

2.2 Aký význam majú vyšetrenia?

Krvné vyšetrenia: sedimentácia erytrocytov (FW), C- reaktívny proteín (CRP) a krvný obraz sú abnormálne počas epizód artritídy. Tieto testy poukazujú na prítomnosť zápalového procesu. Ich abnormality nie sú špecifické pre diagnostiku PAPA syndrómu.
Vyšetrenie kĺbovej tekutiny: počas epizód artritídy sa väčšinou vykonáva punkcia kĺbu za účelom získania kĺbovej tekutiny (nazýva sa synoviálna tekutina). Synoviálna tekutina pacientov s PAPA syndrómom je hnisavá (žltá a hustá) a obsahuje zvýšené množstvo neutrofilov (jedného typu bielych krviniek). Toto je podobný nález ako pri septickej artritíde, ale kultivačné vyšetrenia sú negatívne. Genetické vyšetrenie: jediný test, ktorý bez pochybností potvrdí diagnózu PAPA syndrómu je genetická analýza preukazujúca mutáciu v géne PSTPIP1. Tento test sa vykonáva z malého množstva krvi.

2.3 Dá sa liečiť, alebo vyliečiť?

Keďže ide o geneticky podmienené ochorenie, PAPA syndróm sa nedá vyliečiť. Dá sa liečiť liekmi, ktoré kontrolujú zápal v kĺboch, čím zabraňujú poškodeniu kĺbov. To isté platí aj pre kožné prejavy, aj keď tieto odpovedajú na liečbu len pomaly.

2.3 Aká je liečba?

Liečba PAPA syndrómu je rôzna v závislosti od hlavného prejavu. Epizódy artritídy pomerne rýchlo odpovedajú na perorálne, alebo intra-artikulárne kortikosteroidy. Niekedy ich účinok nemusí byť dostatočný a

artritída sa môže objavovať veľmi často, čo si vyžiada dlhodobú kortikosteroidnú liečbu, ktorá môže vyvolať nežiaduce účinky. Pyoderma gangrenosum čiastočne odpovedá na perorálne kortikosteroidy a zväčša sa lieči lokálne (krémom) imunosupresívami a protizápalovými liekmi. Odpoveď je pomalá a kožné prejavy môžu byť bolestivé. Nedávno bol v niekoľkých prípadoch popísaný účinok nových biologických liekov, ktoré blokujú IL-1 a TNF, na pyoderma gangrenosum a na liečbu aj prevenciu opakujúcej sa artritídy. Vzhľadom na zriedkavosť ochorenia nie sú dostupné žiadne kontrolované štúdie.

2.5 Aké sú nežiaduce účinky liečby?

Liečba kortikosteroidmi vedie k prírastku hmotnosti, opuchu tváre a zmenám nálady. Dlhodobá liečba týmito liekmi môže spôsobiť spomalenie rastu a osteoporózu.

2.6 Ako dlho má trvať liečba?

Liečba je väčšinou zameraná na kontrolovanie opakovanej artritídy, alebo kožných prejavov a zväčša sa nepodáva trvalo.

2.7 A čo nekonvenčná a doplnková liečba?

Nie sú publikované štúdie dokumentujúce účinnosť doplnkovej liečby.

2.8 Ako dlho ochorenie trvá?

Stav postihnutých jedincov sa postupom času zlepšuje a prejavy môžu vymiznúť. Toto sa ale nestane u všetkých pacientov.

2.9 Aká je dlhodobá prognóza ochorenia (predpokladaný výsledok a priebeh)?

Príznaky sa zmierňujú s vekom. Avšak keďže je PAPA syndróm veľmi zriedkavé ochorenie, dlhodobá prognóza je neznáma.

3. KAŽDODENNÝ ŽIVOT

3.1 Ako môže toto ochorenie ovplyvniť dieťa a každodenný rodinný život?

Akútne epizódy artritídy obmedzujú denné aktivity. Avšak pri adekvátnej terapii tieto rýchlo ustúpia. Pyoderma gangrenosum môže byť bolestivá a odpovedá veľmi pomaly na liečbu. Keď postihuje viditeľné časti (napr. tvár), môže to byť pre pacienta a rodičov veľmi znepokojujúce.

3.2 A čo škola?

Je dôležité, aby deti s chronickým ochorením pokračovali vo vzdelávaní. Niekoľko faktorov môže spôsobiť problémy s dochádzkou a je preto dôležité vysvetliť potreby dieťaťa učiteľom. Rodičia a učitelia by mali urobiť všetko, čo je v ich silách, aby umožnili deťom sa zúčastňovať na školských aktivitách normálnym spôsobom tak, aby bolo úspešné nielen akademicky, ale bolo akceptované rovesníkmi aj dospelými. Budúca integrácia do profesionálneho sveta je pre mladého pacienta zásadná a je jedným z cieľov komplexnej starostlivosti o chronicky chorých pacientov.

3.3 A čo šport?

Aktivity môžu deti vykonávať podľa svojich možností. Preto sa všeobecne odporúča, aby sa deťom umožnila účasť na športových aktivitách a aby sa im dôverovalo, že pri nástupe bolesti aktivitu ukončia. Vhodné je upozorniť učiteľa telesnej výchovy o nutnosti predchádzať športovým úrazom najmä u adolescentov. I keď športové úrazy môžu vyvolať zápal kĺbu, alebo kože, následné fyzické poškodenie je menej závažné ako psychologická trauma, ktorá vzniká ak sa dieťaťu kvôli ochoreniu zabraňuje v hre s kamarátmi.

3.4 A čo diéta?

Neodporúča sa žiadna špecifická diéta. Vo všeobecnosti by dieťa malo mať vyváženú a veku primeranú stravu. Zdravá, dobre vyvážená strava s dostatkom bielkovín, vápnika a vitamínov je odporúčaná pre každé rastúce dieťa. Najmä u pacientov liečených kortikosteroidmi je potrebné zamedziť prejedaniu, keďže tieto lieky zvyšujú chuť do jedla.

3.5 Môžu klimatické podmienky ovplyvniť priebeh ochorenia?

Nie, nemôžu.

3.6 Môže byť dieťa očkované?

Áno, dieťa môže a malo by byť očkované. Avšak najmä pred podaním živých atenuovaných vakcín je potrebné informovať ošetrujúceho lekára, aby pacienti dostali primerané individualizované poučenie.

3.7 A čo sexuálny život, tehotenstvo, antikoncepcia?

Doteraz nie sú v literatúre k dispozícii informácie k tomuto aspektu života u týchto pacientov. Vo všeobecnosti, tak ako pri ostatných autoinflamačných ochoreniach, je lepšie tehotenstvo plánovať, aby mohla byť kvôli možným nežiaducim účinkom na plod (napr. biologických liekov) dopredu prispôsobená liečba.