



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro>

PAPA sindrom

Verzija

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se uspostavlja dijagnoza?

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

2.2 Koja je važnost testova?

Krvne pretrage: sedimentacija eritrocita (ESR), C-reaktivni protein (CRP) i kompletna krvna slika obično su abnormalni tokom epizode artritisa; ovi testovi koriste se kako bi se ukazalo na prisutnost upale. Abnormalne vrijednosti nisu specifične za dijagnozu PAPA sindroma. Analiza zglobove tečnosti: tokom epizoda artritisa obično se provodi punkcija zgloba kako bi se dobila zglobna tečnost (poznata kao sinovijalna tečnost). Sinovijalna tečnost bolesnika sa PAPA sindromom obično je gnojna (žuta i gusta) i sadrži povišen broj neutrofila, vrste bijelih krvnih stanica. Ova karakteristika slična je septičkom artritisu, ali 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 se izvodi na maloj količini krvi.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

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

2.4 Koji su načini liječenja?

Liječenje PAPA sindroma se razlikuje oviseći o dominantnoj manifestaciji. Epizode artritisa obično vrlo brzo odgovaraju na oralne ili intra-artikularne kortikosteroide. Povremeno, njihova efikasnost nije zadovoljavajuća i artritis se može vrlo često vraćati, što zahtjeva dugotrajnu primjenu kortikosteroida, što može uzrokovati nuspojave. Pyoderma gangrenosum pokazuje neki odgovor na oralne kortikosteroide, a liječi se i lokalnim (kremama) imunosupresantima i protu-upalnim lijekovima. Odgovor je spor i lezije mogu biti bolne. Nedavno u pojedinačnim slučajevima liječenja novim biološkim lijekovima koji inhibiraju IL-1 ili TNF te se pokazalo kako su pomenuti lijekovi učinkoviti u liječenju pioderme i u sprečavanju ponavljanja artritisa. S obzirom da se radi o rijetkoj bolesti, kontrolirane studije nisu dostupne.

2.5 Koje su nuspojave liječenja?

Liječenje kortikosteroidima povezano je sa debljanjem, otokom 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 kontrolisati ponavljanje artritisa ili manifestacija na koži, a lijekovi se najčešće ne primjenjuju kontinuirano.

2.7 Šta je s nekonvencionalnim ili komplementarnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih izvještaja o učinkovitosti komplementarnih terapija.

2.8 Koliko će dugo 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 tok) bolesti?

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