



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Het PAPA-Syndroom

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De diagnose PAPA-syndroom moet in overweging genomen worden bij een kind met herhaaldelijke episodes van pijnlijke inflammatoire artritis die klinisch gezien op septische artritis lijkt en niet reageert op behandeling met antibiotica. De artritis en huidaandoening hoeven niet tegelijkertijd op te treden en hoeven niet bij alle patiënten aanwezig te zijn. Er moet ook een gedetailleerde evaluatie van de familiegeschiedenis gedaan worden; aangezien de aandoening autosomaal dominant is, is het waarschijnlijk dat ook andere familieleden tenminste een paar van de symptomen vertonen. De diagnose kan alleen gesteld worden door een genetische analyse om de aanwezigheid van mutaties in het PSTPIP1-gen op te sporen.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedtests: bezinkingssnelheid (ESR), C-reactieve proteïne (CRP) en bloedbeeld zijn normaal gesproken afwijkend tijdens de episodes van artritis; deze tests worden gedaan om de aanwezigheid van de ontsteking aan te tonen. De afwijkingen zijn echter niet specifiek voor de diagnose PAPA-syndroom.

Analyse van de gewrichtsvloeistof: tijdens episodes van artritis wordt vaak een gewrichtspunctie gedaan voor de afname van gewrichtsvocht (synoviale vloeistof) gedaan. Het gewrichtsvocht van patiënten met het PAPA-syndroom is purulent (geel en dik) en bevat hoge aantallen van een soort witte bloedcellen die neutrofielen genoemd worden. Dit kenmerk lijkt op septische artritis, maar de bacteriële culturen zijn

negatief. Genetische tests: de enige test die zonder twijfel de diagnose PAPA-syndroom bevestigt, is een genetische test die de aanwezigheid van het gemuteerde PSTPIP1-gen aantoont. Deze test wordt gedaan met behulp van een klein beetje bloed.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

Aangezien het een genetische aandoening is, kan het PAPA-syndroom niet behandeld worden. Het kan echter behandeld worden met geneesmiddelen die de ontsteking van de gewrichten remt en zo gewrichtsbeschadiging voorkomt. Hetzelfde geldt voor de huidletsels, al is de respons op de behandeling in dit geval traag.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

De behandeling van het PAPA-syndroom hangt af van het dominante symptoom. Episodes met artritis reageren vaak goed op orale of intra-articulaire corticosteroiden. In enkele gevallen kan de doeltreffendheid ervan niet voldoende zijn. Daarnaast kan de artritis vaak terugkomen, waarbij langdurige behandeling met corticosteroiden nodig is, wat mogelijk leidt tot bijwerkingen. Pyoderma gangrenosum reageert enigszins op orale corticosteroiden en wordt ook vaak behandeld met lokale immunosuppressieve en ontstekingsremmende geneesmiddelen. De respons is traag en de laesies kunnen pijnlijk zijn. In afzonderlijke gevallen is recent behandeling met nieuwe biologische middelen beschreven, die IL-1 of TNF remmen, die doeltreffend blijkt bij zowel pyoderma als voor het behandelen en voorkomen van de artritis. Aangezien de aandoening zeer zeldzaam is, zijn er geen gecontroleerde studies beschikbaar.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

De behandeling met corticosteroiden gaat gepaard met gewichtstoename, een opgezwollen gezicht en stemmingswisselingen. Het langdurig behandelen met deze middelen kan leiden tot groeivertraging en osteoporose.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

De behandeling heeft als doel het onder controle houden van het optreden van artritis of van de huidletsels en wordt vaak niet continu gegeven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er zijn geen rapporten gepubliceerd van doeltreffende aanvullende behandelingen.

2.8 Hoelang duurt de ziekte?

Vaak gaat het met de personen met deze aandoening beter naarmate ze ouder worden en de symptomen kunnen zelfs verdwijnen. Dit gebeurt echter niet bij alle patiënten.

2.9 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

De symptomen worden milder als het kind ouder wordt. Het PAPA-syndroom is echter een zeer zeldzame aandoening waarvan de prognose op lange termijn niet bekend is.