



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

Συνδρομο PAPA

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Το ενδεχόμενο του συνδρόμου PAPA μπορεί να εξεταστεί σε ένα παιδί με επαναλαμβανόμενα επεισόδια επώδυνης φλεγμονώδους αρθρίτιδας που μοιάζουν κλινικά με σηπτική αρθρίτιδα και δεν αποκρίνονται στην αγωγή με αντιβιοτικά. Η αρθρίτιδα και οι δερματικές εκδηλώσεις μπορεί να μην εμφανίζονται ταυτόχρονα και να μην υπάρχουν σε όλους τους ασθενείς. Πρέπει, επίσης, να αξιολογηθεί λεπτομερώς το οικογενειακό ιστορικό. Δεδομένου ότι η νόσος είναι σωματική επικρατούσα, άλλα μέλη της οικογένειας είναι πιθανό να παρουσιάζουν τουλάχιστον κάποια συμπτώματα της νόσου. Η διάγνωση μπορεί να τεθεί μόνο με γενετική ανάλυση, για να διαπιστωθεί η παρουσία μεταλλάξεων στο γονίδιο PSTPIP1.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών εξετάσεων;

Εξετάσεις αίματος: Η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων (ΤΚΕ), η C-αντιδρώσα πρωτεΐνη (CRP) και η γενική αίματος είναι συνήθως παθολογικές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων της αρθρίτιδας. Αυτές οι εξετάσεις πραγματοποιούνται για να αποδειχθεί η παρουσία φλεγμονής. Οι διαταραχές τους δεν είναι ειδικές για τη διάγνωση του συνδρόμου PAPA.

Ανάλυση αρθρικού υγρού: Κατά τη διάρκεια των επεισοδίων της αρθρίτιδας, γίνεται συνήθως παρακέντηση της άρθρωσης για τη λήψη αρθρικού υγρού. Το αρθρικό υγρό στο σύνδρομο PAPA είναι πυώδες (κίτρινο και πυκνό) και περιέχει αυξημένο αριθμό ουδετεροφίλων, έναν τύπο λευκών αιμοσφαιρίων. Αυτό το εύρημα είναι το ίδιο και στη

σηπτική αρθρίτιδα, αλλά στο σύνδρομο PAPA οι καλλιέργειες για βακτήρια είναι αρνητικές. Γενετικός έλεγχος: Η μόνη εξέταση που επιβεβαιώνει αναμφίβολα τη διάγνωση του συνδρόμου PAPA είναι μια γενετική δοκιμασία που προσδιορίζει την παρουσία μιας μετάλλαξης στο γονίδιο PSTPIP1. Η εξέταση αυτή πραγματοποιείται σε μια μικρή ποσότητα αίματος.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Δεδομένου ότι είναι γενετική νόσος, το σύνδρομο PAPA δεν ιάται. Ωστόσο, μπορεί να αντιμετωπιστεί με φάρμακα που ελέγχουν τη φλεγμονή, προλαμβάνοντας έτσι τη βλάβη των αρθρώσεων. Το ίδιο ισχύει και για τις βλάβες του δέρματος, αν και ανταπόκρισή τους στην αγωγή είναι αργή.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Η θεραπεία του συνδρόμου PAPA είναι διαφορετική, ανάλογα με την κύρια εκδήλωση. Τα επεισόδια αρθρίτιδας ανταποκρίνονται συνήθως αρκετά άμεσα στα από του στόματος ή στα ενδοαρθρικά χορηγούμενα κορτικοστεροειδή. Μερικές φορές, η αποτελεσματικότητά τους μπορεί να μην είναι ικανοποιητική, ενώ η αρθρίτιδα μπορεί επίσης να υποτροπιάζει πολύ συχνά, με αποτέλεσμα να απαιτείται μακροχρόνια χορήγηση κορτικοστεροειδών με τον κίνδυνο να προκαλέσουν ανεπιθύμητες ενέργειες. Το γαγγραινώδες πυόδερμα παρουσιάζει ανταποκρίνεται κάπως στα από του στόματος κορτικοστεροειδή, ενώ συνήθως αντιμετωπίζεται επίσης με τοπικά (κρέμα) ανοσοκατασταλτικά και αντιφλεγμονώδη φάρμακα. Η απάντηση είναι αργή και οι βλάβες μπορεί να είναι επώδυνες. Πρόσφατα, σε μεμονωμένες περιπτώσεις, η θεραπεία με νέα βιολογικά φάρμακα που αναστέλλουν την IL-1 ή τον TNF, έχει αναφερθεί ότι είναι αποτελεσματική τόσο για το πυόδερμα, όσο και για την αντιμετώπιση και την πρόληψη των υποτροπών της αρθρίτιδας. Λόγω της σπανιότητας της νόσου, δεν υπάρχουν ελεγχόμενες κλινικές δοκιμές.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Η θεραπεία με κορτικοστεροειδή προκαλεί αύξηση του σωματικού

βάρους, οίδημα του προσώπου και αλλαγές της διάθεσης. Η μακροχρόνια θεραπεία με αυτά τα φάρμακα μπορεί να προκαλέσει αναστολή της ανάπτυξης και οστεοπόρωση.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Η θεραπεία συνήθως έχει σκοπό τον έλεγχο των υποτροπών της αρθρίτιδας ή των δερματικών εκδηλώσεων και συνήθως δεν χορηγείται συνεχώς.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες για αποτελεσματικές συμπληρωματικές θεραπείες.

2.8 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Τα προσβεβλημένα άτομα πηγαίνουν συνήθως καλύτερα καθώς μεγαλώνουν, οπότε οι εκδηλώσεις της νόσου μπορεί να εξαφανιστούν. Ωστόσο, αυτό δεν συμβαίνει σε όλους τους ασθενείς.

2.9 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Τα συμπτώματα γίνονται ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας. Ωστόσο, δεδομένου ότι το σύνδρομο PAPA είναι μια πολύ σπάνια νόσος, η μακροχρόνια πρόγνωση δεν είναι γνωστή.