



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

## **PAPA syndromet**

Version af 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

Det er relevant at overveje PAPA syndromet hos et barn med gentagne episoder med smertefuld inflammatorisk arthritis, der klinisk ligner septisk arthritis, men ikke responderer på antibiotisk behandling. Arthritis og hudmanifestationerne er ikke nødvendigvis til stede samtidigt og ses ikke nødvendigvis hos alle patienter. Der bør laves en detaljeret gennemgang af familiehistorien, idet sygdommen er autosomal dominant nedarvet, hvorved andre familiemedlemmer sandsynligvis har nogle af sygdommens symptomer. Diagnosen afhænger af en genetisk analyse, der viser mutationer i PSTPIP1-genet.

#### **2.2 Hvad er betydningen af undersøgelser?**

Blodprøver: sænkingsreaktion (SR), C-reaktivt protein (CRP) og leukocytal med differential-tælling er typisk abnorme under episoder med arthritis. Disse undersøgelser bruges til at påvise tilstedeværelsen af inflammation, men er ikke specifikke for PAPA syndromet.

Ledvæskeanalyse: Ved episoder med arthritis udføres der ofte ledpunktur med henblik på at få ekstraheret ledvæske (betegnet synovialvæske). Ledvæske fra PAPA patienter er purulent (gul og tyk) og indeholder et forhøjet antal neutrofile granulocytter, en type af hvideblodlegemer. Dette ses også ved septisk arthritis, men ved PAPA er bakteriekulturer negative. Genetisk test: Den eneste undersøgelse, der entydigt bekræfter diagnosen PAPA, er en genetisk analyse, der påviser mutation i PSTPIP1-genet. Analysen udføres på en lille mængde blod.

---

### **2.3 Kan sygdommen behandles eller helbredes?**

PAPA syndromet kan ikke helbredes, da det er en genetisk sygdom, men det kan behandles ved hjælp af medicinske præparater, der kontrollerer inflammationen i leddene og derved forhindrer ledskaede. Det samme er gældende for hudlæsionerne, men her er behandlingsresponsen langsom.

### **2.4 Hvad er behandlingen?**

Behandlingen af PAPA afhænger af det dominerende symptom. Episoder med arthritis responderer oftest rimelig hurtigt på peroral eller intra-articulær kortikosteroid. I nogle tilfælde ses desværre ikke tilfredsstillende effekt, og der kan ses hyppige recidiver af arthritis, hvilket nødvendiggør langvarig behandling med kortikosteroider, der kan medføre bivirkninger. Pyoderma gangrenosum responderer i nogen grad på peroral kortikosteroid, men det behandles normalt med lokalt immunsupprimerende og antiinflammatoriske præparater (creme). Respons på behandlingen er langsom, og læsionerne kan være smertefulde. Det er for nyligt i enkelte tilfælde vist, at behandling med nye biologiske præparater der hæmmer IL-1 eller TNF er effektive mod pyoderma gangrenosum og for at behandle samt forebygge mod tilbagevendende episoder med arthritis. Der findes ingen kontrollerede behandlingsstudier grundet sygdommens sjældenhed.

### **2.5 Hvad er bivirkningerne til den medicinske behandling?**

Behandling med kortikosteroider er forbundet med vægtøgning, hævelse i ansigtet og humørsvingninger. Langvarig behandling med kortikosteroider kan medføre væksthæmning og osteoporose.

### **2.6 Hvor længe skal behandlingen vare?**

Behandlingen er typisk målrettet til at styre de tilbagevendende episoder med arthritis eller hudmanifestationerne og er derfor typisk ikke kontinuerlig.

### **2.7 Hvad med alternativ terapi?**

---

Der er ingen rapporter publiceret om effektiv alternativ terapi.

### **2.8 Hvor længe varer sygdommen?**

Afficerede personer får det oftest bedre med alderen, og sygdomsmanifestationerne kan forsvinde. Men dette ses ikke hos alle patienter.

### **2.9 Hvad er sygdommens prognose (forventet forløb)?**

Symptomerne bliver mildere med tiden, men da PAPA er en meget sjælden sygdom kendes langtidsprognosen ikke.