



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

## **PAPA-oireyhtymä**

Versio 2016

### **2. DIAGNOOSI JA HOITO**

#### **2.1 Miten tauti todetaan?**

PAPA-oireyhtymää voidaan epäillä, kun lapsella on esiintynyt toistuvasti, oireiltaan märkäistä niveltulehdusta (septinen artriitti) muistuttava kivulias niveltulehdus, joka ei parane antibiooteilla. Niveltulehdus ja iho-oireet eivät aina esiinny yhtä aikaa, ja joillakin potilailla niitä ei esiinny lainkaan. Suvussa esiintyvät tautitapaukset on tutkittava huolellisesti. Koska kyseessä on autosomissa vallitsevasti periytyvä tauti, muilla sukulaisilla esiintyy todennäköisesti ainakin joitakin taudin oireita. Diagnoosi voidaan varmistaa vain geenitestillä. Jos geenitestissä todetaan mutaatioita PSTPIP1-geenissä, potilaalla on PAPA-oireyhtymä.

#### **2.2 Mikä merkitys laboratoriotutkimuksilla on?**

Verikokeet: Tulehdusarvot (lasko ja CRP) ja verenkuvat ovat yleensä tavallisesta poikkeavia, kun potilaalla on niveltulehdus. Verikokeilla voidaan osoittaa, että elimistössä on tulehdus. Verikokeiden poikkeavat tulokset eivät kuitenkaan ole ominaisia ainoastaan PAPA-oireyhtymälle. Nivelnestetutkimus: Nivelnestenäyte otetaan yleensä silloin, kun potilaalla on niveltulehdus (artriitti). PAPA-oireyhtymässä nivelneste on märkäistä (sitkeä, väriltään kellertävä) ja sisältää runsaasti neutrofiilejä (valkosoluja). Näyte muistuttaa märkäistä niveltulehdusta (septinen artriitti), mutta bakteeriviljelyn tulos on negatiivinen (näytteessä ei ole bakteereita). Geenitesti: PAPA-oireyhtymän diagnoosi voidaan varmistaa vain geenitestillä. Jos geenitestissä todetaan mutaatio PSTPIP1-geenissä, potilaalla on PAPA-oireyhtymä. Testiä varten

---

tarvitaan verinäyte.

### **2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?**

Koska PAPA-oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua. Lääkehoidolla voidaan kuitenkin saada niveltulehdus hallintaan ja ehkäistä nivelvaurioiden syntyminen. Myös ihon haavaumat voidaan hoitaa, joskin niiden paraneminen tapahtuu hitaammin.

### **2.4 Miten tautia hoidetaan?**

PAPA-oireyhtymän hoito perustuu oireisiin. Niveltulehdukset voidaan yleensä hoitaa nopeasti antamalla potilaalle kortikosteroideja joko suun kautta tai nivelpistoksena. Aina niiden teho ei kuitenkaan ole tyydyttävä, ja nivel tulehtuu pian uudelleen. Tällaisissa tapauksissa potilaalle määrätään jatkuva kortikosteroidihoito, jolla kuitenkin saattaa olla haittavaikutuksia. Ihon haavaumia (pyoderma gangrenosum) hoidetaan suun kautta otettavilla kortikosteroideilla, paikallisesti levitettävällä immuunivastetta heikentävällä voiteella sekä tulehdusta lievittävillä lääkkeillä. Hoito vaikuttaa hitaasti ja haavaumat saattavat olla hyvinkin kivuliaita. Hiljattain julkaistuissa tutkimuksissa on mainittu yksittäistapauksia, joissa uudet biologiset lääkkeet (IL-1:n ja TNF:n estäjät) ovat parantaneet tehokkaasti ihon haavaumia (pyoderma) ja niveltulehduksia sekä ehkäisseet niveltulehduksen uusiutumista. Tauti on kuitenkin niin harvinainen, ettei lääkkeiden tehoa ole voitu tutkia kontrolloidusti.

### **2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?**

Kortikosteroidien käyttöön liittyviä haittavaikutuksia ovat painon nousu, kasvojen turvotus ja mielialan vaihtelut. Pitkäaikaisen käytön seurauksia ovat kasvun pysähtyminen ja luukato eli osteoporoosi.

### **2.6 Kuinka kauan hoito kestää?**

Hoidon tarkoituksena on hillitä uusiutuvia niveltulehduksia ja iho-oireita. Lääkehoito ei tavallisesti ole jatkuvaa.

---

## **2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?**

Tutkimuksia tehokkaista täydentävistä hoitomuodoista ei ole julkaistu.

## **2.8 Kauanko tauti kestää?**

Yleensä potilaan tila kohentuu iän myötä, ja oireet saattavat kadota kokonaan. Näin ei kuitenkaan käy kaikille potilaille.

## **2.9 Millainen on taudin ennuste?**

Ajan kuluessa oireet lievenevät. PAPA-oireyhtymä on kuitenkin erittäin harvinainen tauti eikä taudin kulkua pystytä siksi ennustamaan.