



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

PAPA Szindróma

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A PAPA szindróma jelenlétét annál a gyermeknél lehet gyanítani, akinél ismételten jelentkezik fertőzőes eredetű ízületi gyulladáshoz hasonlító, fájdalmas, ízületi panasz, amely nem reagál az antibiotikus kezelésre. Az ízületi gyulladás és a bőrtünetek nem feltétlenül jelentkeznek egyszerre, és nem biztos, hogy mindegyik betegnél kialakulnak. Részletesen meg kell vizsgálni a családi kórtörténetet is; mivel a betegség autoszomális domináns, valószínűleg más családtagoknál is megjelenik a betegség tüneteinek egy része. A diagnózist csak a PSTPIP1 gén mutációinak jelenlétét igazoló genetikai elemzéssel lehet felállítani.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

Vérvizsgálatok: a vérsenküllyedés (We), a C-reaktív protein (CRP) és a vérsenk szám általában rendellenes az ízületi gyulladáshoz hasonló epizódok alatt; ezekkel a vizsgálatokkal a gyulladás mutatható ki. Kizárólag ezek kóros eredményei alapján azonban nem lehet diagnosztizálni a PAPA szindrómát.

Ízületi folyadék elemzése: az ízületi gyulladáshoz hasonló epizódok alatt általában ízületi mintavétellel (punkcióval) folyadékmintát vesznek az ízületből (ízületi folyadék). PAPA szindrómás betegeknél az ízületi folyadék gennyes (sárga és sűrű), és a fehérvérsejtek egyik típusának, a neutrofil sejteknek a száma emelkedett benne. A betegségnek ez a jellemzője hasonló a fertőzőes eredetű ízületi gyulladáshoz (széptikus artritisz), de a baktériumtenyésztés eredménye negatív. Az egyetlen

teszt, amely egyértelműen igazolja a PAPA szindróma diagnózisát, az a genetikai teszt, amely kimutatja a PSTPIP1 gén mutációjának jelenlétét. Ezt a tesztet kis mennyiségű vérmintából végzik.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

Mivel genetikai betegség, a PAPA szindróma nem gyógyítható, de kezelhető az ízületi gyulladás csökkentésére szolgáló gyógyszerekkel, amelyek megelőzik az ízületi károsodást. Ugyanez igaz a bőrelváltozásokra is, bár azok lassan reagálnak a kezelésre.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A PAPA szindróma kezelése az elsődleges tünettől függ. Az ízületi gyulladásos epizódok elég gyorsan reagálnak a szájon át vagy az ízületbe adott kortikoszteroidokra. Előfordulhat, hogy ezek hatásossága nem megfelelő, emiatt az ízületi gyulladás nagyon gyakran kiújul és hosszú távú kortikoszteroid-kezelést igényel, amely mellékhatásokat okozhat. A pyoderma gangrenosum kevésbé reagál a szájon át adott kortikoszteroidokra, és rendszerint helyileg adott immunszuppresszív szerekkel (kenőccsel) és gyulladáscsökkentőkkel is kezelni kell. A terápiás válasz lassú, és az elváltozások fájdalmasak lehetnek. Újabban beszámoltak arról, hogy egyedi esetekben az IL-1-et vagy a TNF-et gátló új biológiai szerek hatásosak voltak mind a pyoderma, mind az ízületi gyulladás kezelésére és a kiújulás megelőzésére. Mivel a betegség ritka, kontrollált klinikai vizsgálatokat még nem végeztek.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A kortikoszteroid-kezelés testsúlygyarapodást, az arc megduzzadását és hangulatváltozásokat okoz. Ezeknek a szereknek a hosszú ideig történő alkalmazása a hossznövekedés lelassulásával és csontritkulással járhat.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

A kezelés rendszerint az ízületi gyulladás, illetve a bőrtünetek kiújulásának megakadályozására irányul. A gyógyszereket általában nem kell folyamatosan alkalmazni.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Publikációkban nem számoltak be hatásos kiegészítő terápiákról.

2.8 Mennyi ideig tart a betegség?

A betegek állapota általában javul az életkor előrehaladtával, és a betegség tünetei elmúlhatnak. Ez azonban nem minden betegre igaz.

2.9 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

A tünetek enyhülnek az életkor előrehaladtával. Mivel azonban a PAPA szindróma nagyon ritka betegség, a hosszú távú prognózisa nem ismert.