

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

תסמונת PAPA

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

ניתן לחשוד בתסמונת PAPA בילד עם התקפים חוזרים של דלקת מפרקים דלקתית כואבת, שדומה מבחינה קלינית לדלקת מפרקים זיהומית ושאיננה מגיבה לטיפול אנטיביוטי. דלקת מפרקים וביטויים עוריים עשויים שלא להופיע בו זמנית ועשויים שלא להופיע בכל המטופלים. יש לבצע תשאול מדוקדק של ההיסטוריה המשפחתית: משום שזוהי מחלה אוטוזומלית דומיננטית, סביר להניח שבני משפחה אחרים יראו לפחות חלק מתסמיני המחלה. האבחנה הסופית נעשית רק באמצעות בדיקה גנטית שמאמתת את קיום המוטציה בגן PSTPIP1.

2.2 מהי חשיבות הבדיקות?

בדיקות דם: בדיקות של שקיעת דם (ESR), CRP וספירת דם בדרך כלל אינן תקינות במהלך ההתקפים של דלקת המפרקים. בדיקות אלו מדגימות קיומה של דלקת. התוצאות החריגות בבדיקות אלו אינן ספציפיות לתסמונת PAPA. ניתוח נוזל מפרקי: במהלך התקפים של דלקת מפרקים מבוצע בדרך כלל ניקור מפרקי לקבלת נוזל מפרקי (מכונה נוזל סינוביאלי). נוזל סינוביאלי ממטופלים עם תסמונת מסוג לבנים דם תאי של גבוה מספר ומכיל (וסמך צהוב) מוגלתי הינו PAPA נוטרופילים, בדומה לדלקת מפרקים זיהומית. יחד עם זאת, לא נמצאים חיידקים בנוזל הסינוביאלי ותרביות החיידקים שליליות. בדיקה גנטית: הבדיקה היחידה המאשרת באופן חד משמעי את האבחנה של תסמונת PAPA הינה בדיקה גנטית אשר מראה את קיומה של מוטציה בגן PSTPIP1. הבדיקה מתבצעת תוך שימוש בכמות קטנה של דם.

2.3 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

תסמונת PAPA הינה מחלה גנטית, ולא ניתן לרפא אותה. עם זאת, ניתן לטפל בה בעזרת תרופות אשר שולטות בדלקת במפרקים, ובכך מונעות נזק למפרק. ניתן לטפל

גם בנגעים העוריים ארתגובתם לטיפול איטית.

2.4 מהו הטיפול במחלה?

הטיפול בתסמונת PAPA משתנה לפי הביטוי הדומיננטי של המחלה. התקפי דלקת מפרקים מגיבים בדרך כלל באופן מידי לקורטיקוסטרואידים הניתנים פומית (בבליעה דרך הפה), או בהזרקה לתוך המפרק. לעיתים התגובה לטיפול אינה מלאה, ודלקת המפרקים עשויה לחזור בתדירות גבוהה דבר המחייב טיפול ממושך בקורטיקוסטרואידים אשר עשויים לגרום לתופעות לוואי. פיודרמה גנגרנוזום בעור מגיבה במידת מה לקורטיקוסטרואידים בבליעה, ובדרך כלל ניתן גם טיפול באמצעות תרופות מקומיות (משחות) לדיכוי מערכת החיסון והתגובה הדלקתית. התגובה לטיפול איטית והנגעים עשויים להיות כואבים. לאחרונה, במקרים בודדים שטופלו עם תרופות ביולוגיות חדשות אשר מעכבות את IL-1 או TNF דווח על יעילותן הן עבור פיודרמה גנגרנוזום והן עבור טיפול ומניעת הישנות של דלקת מפרקים. עקב נדירות המחלה לא קיימים עבורה מחקרים מבוקרים.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

טיפול ממושך בקורטיקוסטרואידים נקשר לעליה במשקל, נפיחות של הפנים ושינויים במצב הרוח. טיפול ארוך טווח בתרופות אלו עשוי לגרום לדיכוי הגדילה ולירידה בצפיפות העצם (אוסטאופורוזיס).

2.6 מהו משך הטיפול הרצוי?

בדרך כלל מטרת הטיפול הינה לשלוט בהישנות של דלקת המפרקים או של הביטויים העוריים, והטיפול לרוב לא ניתן באופן רציף.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?

אין פרסומים על יעילות של י תרופות משלימות

2.8 מהו משך המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן בחלק מן החולים.

2.9 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן. משום

שהמחלה נדירה ביותר, הפרוגנוזה המדויקת לטווח הארוך עדיין איננה ידועה.