

سندرم PAPA

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان بیماری

2.1 بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

در کودکی که حملات مکرر آرتریت التهابی دردناک داشته باشد با علایمی که شبیه به یک آرتریت عفونی است ولی به درمانهای آنتی بیوتیکی پاسخ نداده است امکان دارد که تشخیص پایا برای وی مطرح باشد. آرتریت و ضایعات پوستی امکان دارد در یک زمان در بیمار تظاهر نکند و ممکنست که این علایم در همه بیماران ظاهر نشود. ارزیابی دقیق سابقه خانوادگی باید انجام گیرد زیرا که این بیماری یک بیماری اتوزومال غالب است و این احتمال وجود دارد که سایر افراد خانواده هم علایم بیماری را نشان دهند. تشخیص قطعی تنها با بررسی ژنتیکی و وجود موتاسیون در ژن PSTPIP1 امکانپذیر می باشد.

2.2 تستهای آزمایشگاهی چه اهمیتی دارند؟

تستهای خونی شامل: میزان سرعت رسوب اریتروسیتها ESR، پروتئین واکنشی CRP C و شمارش سلولهای خون CBC معمولاً در حین حملات آرتریت نرمال نیستند. این آزمایشات جهت بررسی وجود التهاب به کار برده می شوند. غیر نرمال بودن این تستها اختصاصی برای تشخیص سندرم پایا نمی باشد.

آنالیز مایع مفصلی: در حین حمله آرتریت معمولاً مایع داخل فضای مفصلی با سوزن خارج می گردد و تحت بررسی قرار می گیرد. این مایع سینوویال که از مفصل افراد سندرم پایا به دست می آید چرکی (زرد و غلیظ) می باشد و میزان نوتروفیلهای آن که نوعی از گلبولهای سفید می باشد افزایش می یابد. این تظاهرات و بررسی آزمایشگاهی شبیه به آرتریت سپتیک می باشد با این تفاوت که کشت مایع سینوویال منفی می باشد. تست ژنتیک: تنها تستی که بدون شک وجود بیماری پایا را تایید می کند وجود جهش در ژن PSTPIP1 می باشد. این تست با مقدار بسیار اندکی از نمونه خون انجام پذیراست.

3.2 آیا این بیماری قابل درمان است یا بهبود پیدا میکند؟

به دلیل اینکه این بیماری یک بیماری ژنتیکی است، قابل درمان نمی باشد. گرچه با در مان

دارویی و کنترل التهاب در مفصل می توان از آسیب شدید به مفصل جلوگیری کرد. حالت مشابهی هم در مورد ضایعات پوستی وجود دارد اگرچه پاسخ به درمان به کندی انجام میشود.

4.2 درمانها شامل چه داروهایی می شوند؟

درمان سندرم پاپا با توجه به علامت غالب در بیمار متفاوت است. حملات آرتریت معمولا به طور نسبتا سریع به کورتیکواستروئید خوراکی و یا تزریقی داخل مفصلی پاسخ می دهند. معمولا پاسخ به درمان کامل نمی باشد و خیلی احتمال دارد آرتریت دوباره بازگردد که نیاز به استفاده طولانی مدت از کورتیکواستروئیدها می شود که خود با عوارض جانبی همراه می باشد. پیودرما گانگروزوم به کورتیکواستروئید خوراکی پاسخ نسبی می دهد و همچنین معمولا با کرمهای موضعی، ایمونوساپرسیو و داروهای ضد التهابی درمان می شود. پاسخ به درمان آهسته است و ضایعات امکان دارد دردناک باشد. اخیرا در موارد منفردی، استفاده از داروهای بیولوژیک بصورت مهارکننده IL1 یا TNF گزارش شده است. که در درمان پیودرما و همچنین درمان آرتریت و جلوگیری از عود ان موثر بوده است. به خاطر نادر بودن بیماری هیچ مطالعه با کنترلی در دسترس نیست.

5.2 عوارض جانبی دارو درمانی چیست؟

درمان با کورتیکواستروئید همراه با افزایش وزن، تورم در صورت و اختلالات خلقی می باشد. درمان طولانی مدت با این داروها می تواند باعث اختلال در رشد و پوکی استخوان گردد.

6.2 درمان چه مدت باید ادامه یابد؟

معمولا هدف از درمان جلوگیری از عود آرتریت و یا تظاهرات پوستی می باشد و معمولا به صورت دائمی ادامه نمی یابد.

7.2 آیا درمانهای مکمل (گیاهی و سنتی) در درمان این بیماری جایگاهی دارد؟

هیچ گزارش و یا شواهدی از موثر بودن این درمانها ی جانبی وجود ندارد.

8.2 این بیماری چه مدت طول خواهد داشت؟

معمولا علایم در بیماران با افزایش سن بهتر می شود و حتی شاید علایم بیماری از بین برود. اگرچه این اتفاق در همه بیماران نمی افتد.

2.9 پیش آگهی بلند مدت بیماری و پیش بینی عوارض بیماری چگونه است؟
علائم با افزایش سن بهتر می شود. ولی با این وجود به دلیل اینکه سندرم پاپا یک بیماری نادر می باشد پیش آگهی طولانی مدت بیماری ناشناخته است.