



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

PAPA sindromas

Versija 2016

1. KAS YRA PAPA?

1.1. Kokia tai liga?

Akronimą PAPA sudaro šių ligų pavadinimai: piogeninis artritas, gangreninė pioderma ir aknė (Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne). Šia genetinę ligą apibūdina simptomų triada: besikartojantis artritas, odos opos (pyoderma gangrenosum) ir tam tikro tipo aknė – cistinė aknė.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

PAPA sindromas yra labai retas. Šiuo metu aprašyta labai nedaug atvejų – mažiau nei 10. Tačiau ligos dažnis nėra žinomas, ir daroma prielaida, kad ne visi ligos atvejai buvo nustatyti. PAPA gali sirgti vienodai tiek vyrai, tiek moterys. Liga paprastai prasideda vaikystėje.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

PAPA sindromas yra genetinė liga, kurią sukelia PSTPIP1 geno mutacijos. Mutacija pakeičia baltymo, kurį užkoduoja genas, funkciją. Šis baltymas dalyvauja reguliuojant uždegiminį atsaką.

1.4. Ar ši liga paveldima?

PAPA sindromas yra paveldimas autosominiu dominantiniu būdu. Tai reiškia, kad liga nėra susijusi su lytimi, o vienam iš tėvų pasireiškia bent keli ligos simptomai ir paprastai šeimoje (kiekvienoje kartoje) yra daugiau nei vienas asmuo, sergantis šia liga. Jeigu žmogus, sergantis

PAPA, planuoja susilaukti vaikų, tikimybė susilaukti vaiko, sergančio šia liga, sudaro 50 procentų.

1.6. Kodėl vaikas suserگا? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas paveldi ligą iš vieno tėvo, kuris nešioja PSTPIP1 geno mutaciją. Vienas iš tėvų, kuris nešioja mutaciją, gali turėti ligos simptomų, tačiau jie gali ir visiškai nepasireikšti. Nuo ligos negalima apsisaugoti, tačiau simptomus galima gydyti.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

PAPA sindromas nėra infekcinis.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Dažniausi ligos simptomai yra artritas, gangreninė pioderma ir cistinė aknė. Retais atvejais visi simptomai vienam pacientui atsiranda tuo pačiu metu. Artritas paprastai pasireiškia anksti vaikystėje (pirmąkart 1–10 metų amžiuje) ir dažniausiai apima vieną sąnarį. Pažeistas sąnarys tampa patinęs, skausmingas ir paraudęs. Klinikiniai požymiai panašūs į septinio artrito (jį sukelia bakterija sąnaryje). Artritas PAPA sindromo atveju gali pažeisti sąnarinę kremzlę ir kaulą apie sąnarį. Dideli opiniai odos pažeidimai, (gangreninė piodermija) paprastai atsiranda vėliau, dažniausiai kojose. Cistinė aknė, pažeidžianti veidą ir liemenį, paprastai atsiranda paauglystėje ir gali tęstis iki suaugusiojo amžiaus. Simptomai paūmėja nuo menkausio odos ar sąnario sužeidimo.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Liga visiems vaikams nėra tokia pati. Mutavusio geno nešiotojui gali pasireikšti ne visi klinikiniai simptomai arba tik labai lengvos formos liga. Be to, simptomai gali kisti – paprastai jie pagerėja vaikui augant.

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Įtarimų dėl PAPA sindromo turėtų kilti tuo atveju, kai vaikui kartojasi

skausmingas uždegiminis artritas, kuris kliniškai panašus į septinį artritą ir neatsako į gydymą antibiotikais. Artrito ir odos simptomai nebūtinai pasireiškia tuo pačiu metu, jie gali būti matomi ne visiems pacientams. Reikėtų nuodugniai išanalizuoti šeimos anamnezę. Kadangi liga paveldima autosominiu dominantiniu būdu, kiti šeimos nariai gali turėti bent kelis iš simptomų. Diagnozė gali būti patvirtinta tik genetiniais tyrimais, įrodančiais PSTPIP1 geno mutaciją.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), C reaktyvusis baltymas (CRB) ir bendrasis kraujo tyrimas) artrito pasireiškimo metu paprastai parodo rodiklių pakitimus, reiškiančius uždegimą. Šie nukrypimai nėra specifiniai nustatant PAPA sindromą.

Sąnarių skysčio tyrimas: pasireiškus artritui paprastai atliekama sąnario punkcija sąnario (sinoviam) skysčiui ištirti. Paciento, sergančio PAPA sindromu, sinovinis skystis yra pūlingas (geltonas ir tirštas), jame labai padidėjęs neutrofilų (baltųjų kraujo kūnelių) kiekis. Šie požymiai panašūs į septinio artrito, tačiau bakterinis pasėlis yra neigiamas.

Genetiniai tyrimai: vienintelis tyrimas, kuris vienareikšmiškai patvirtina PAPA sindromo diagnozę, yra genetinė analizė, kurios metu nustatoma PSTPIP1 geno mutacija. Šiam tyrimui atlikti reikia nedidelio kraujo kiekio.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Kadangi tai genetinė liga, PAPA sindromo išgydyti negalima. Tačiau liga gali būti gydoma vaistais, kurie kontroliuoja uždegimą sąnariuose, taip apsaugant sąnarį nuo sužalojimo. Odos pažeidimai taip pat gali būti kontroliuojami, tačiau atsakas į gydymą lėtas.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

PAPA sindromo gydymas priklauso nuo klinikinio pasireiškimo. Artritas pasiduoda gydomas geriamais ar intrasąnariniais gliukokortikoidais. Kartais jų poveikis nepakankamas ir artritas kartojasi labai dažnai. Tokiu atveju gliukokortikoidus prireikia vartoti ilgą laiką, o tada pasireiškia vaistų šalutinis poveikis. Gangreninė piodermija gerai atsako į gydymą geriamais gliukokortikoidais. Ji dažnai gydoma vietiniais (kremo

pavidalo) imunitetą ir uždegimą slopinančiais vaistais. Atsakas į gydymą yra lėtas, pažeistos odos vietos gali būti skausmingos. Neseniai buvo paskelbta apie veiksmingą IL-1 ar TNF slopinančių naujų biologinių vaistų poveikį tiek gydant piodermiją, tiek apsaugant nuo pasikartojančių artritų. Kadangi liga labai reta, nėra atliktų kontrolinių tyrimų.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Vartojant gliukokortikoidus, galimas svorio padidėjimas, veido patinimas, nuotaikų kaita. Skiriami ilgą laiką, jie gali sulėtinti augimą ir sukelti osteoporozę.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Gydymo tikslas – kontroliuoti ligą, kad nesikartotų artritas ir odos pažeidimai. Paprastai gydymas nėra taikomas nuolatos.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Nėra duomenų apie veiksmingą netradicinį papildomą gydymą.

2.8. Kiek liga tęsiasi?

Sergančių asmenų būklė gerėja augant ir simptomai gali nebepasikartoti. Tačiau tai nėra būdinga visiems pacientams.

2.9. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Simptomai su laiku lengvėja. PAPA sindromas yra labai reta liga, todėl ilgalaikė prognozė nežinoma.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Ūmūs artrito priepuoliai sutrikdo kasdienę veiklą. Tačiau tinkamai gydant atsakas į gydymą gana greitas. Gangreninė pioderma gali būti skausminga, o atsakas į gydymą gana lėtas. Kada liga pažeidžia

matomas kūno vietas, pavyzdžiui, veidą, didelį stresą patiria ir pacientai, ir tėvai.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Vaikams, sergantiems lėtinėmis ligomis, būtina toliau mokytis. Dėl keleto specifinių veiksnių gali kilti problemų, susijusių su mokyklos lankymu, todėl svarbu paaiškinti galimus vaiko poreikius mokytojams. Tėvai ir mokytojai turi kaip įmanydami stengtis, kad sergantis vaikas dalyvautų mokyklos ir popamokinėje veikloje kaip kiti sveiki vaikai. Taip jis ne tik galės siekti gerų mokslo rezultatų, bet ir bus priimtas bei vertinamas tiek bendraamžių, tiek suaugusiųjų. Ateityje jaunuoliams reikės integruotis į darbo rinką – tai kelia didžiausią rūpestį dėl lėtinėmis ligomis sergančių pacientų.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Vaikui tinka visi jam priimtini užsiėmimai. Be to, rekomenduojama leisti pacientams užsiimti sportu, tikintis, kad jie nustos tą daryti, pajutę sąnarių skausmą; mokytojams patariama stengtis apsaugoti nuo sportinių traumų, ypač paauglius. Nors sportinė trauma gali paskatinti sąnarių ar odos uždegimą, tačiau manoma, kad toks uždegimas (kuris iš esmės lengvai pagydomas) būtų mažesnė žala nei psichologinė trauma, patiriama uždraudus dėl ligos sportuoti su draugais.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra jokių patarimų dėl specialios mitybos. Augančiam vaikui rekomenduojamas sveikas, subalansuotas maistas, tinkamas pagal jo amžių, turintis pakankamą baltymų, kalcio ir vitaminų kiekį. Pacientai, vartojantys gliukokortikoidus, kurie didina apetitą, turėtų vengti persivalgyti.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Ne, neturi.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima ir reikia skiepyti, tačiau reikėtų įspėti gydantį gydytoją prieš paskiriant gyvąją susilpnintą vakciną, kad jis tinkamai patartų kiekvienu konkrečiu atveju.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Medicinos literatūroje nėra pakankamai duomenų šiais klausimais. Kaip ir sergant kitomis autoždegiminėmis ligomis, geriau nėštumą suplanuoti, kad būtų galima iš anksto pritaikyti gydymą, atsižvelgiant į biologinių vaistų galimą kenksmingą poveikį vaisiui.