



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

PAPA sindroms

Versija 2016

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1. Kā tā tiek diagnosticēta?

PAPA sindromu iespējams noteikt bērnam, kuram atkārtojas sāpīgs artrīts ar iekaisumu, kas klīniski līdzinās septiskajam artrītam un neuzlabojas pēc ārstēšanas ar antibiotikām. Artrīts un ādas izmaiņas var neparādīties vienlaicīgi un var nebūt raksturīgi visiem pacientiem. Lai izvērtētu simptomus, jāveic detalizēta ģimenes slimību izpēte. Tā kā slimība ir autosomāli dominanta, tad kādam no ģimenes locekļiem vajadzētu piemist dažiem slimības simptomiem. Laboratorijas analīžu rezultāti var veicināt klīnisko novērojumu izpēti, taču nav tādu laboratorisko analīžu, kas varētu apstiprināt diagnozi. Pēdējo gadu laikā ir bijis iespējams veikt ģenētiskās analīzes, lai apstiprinātu PSTPIP1 gēna mutāciju.

2.2. Kāda ir analīžu nozīme?

Asins analīzes: eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), C-reaktīvais proteīns (CRP) un asins šūnu skaits parasti artrīta laikā nav normas robežās: šīs analīzes tiek veiktas, lai noskaidrotu iekaisumu. Novirzes no normas nav specifiskas PAPA sindroma diagnozes uzstādīšanai.

Locītavu šķidruma analīze: artrīta laikā no locītavām ar dūriena palīdzību tiek paņemts šķidrums (sinoviālais šķidrums). Sinoviālais šķidrums pacientiem ar PAPA sindromu ir strutains (dzeltens un blīvs) un satur palielinātu neitrofilo skaitu, kas līdzinās septiskajam artrītam. Tomēr baktērija netiek atrasta sinoviālajā šķidrumā un uzrāda negatīvu analīzes rezultātu. Ģenētiskās analīzes: vienīgās analīzes, kas nepārprotami apstiprina PAPA sindroma diagnozi apstiprinot PSTPIP1

gēna mutāciju. Analīžu veikšanai nepieciešams neliels daudzums asiņu.

2.3. Vai to var ārstēt vai izārstēt?

PAPA sindromu nav iespējams izārstēt pilnībā, jo tā ir ģenētiska slimība. Slimību ārstē ar medikamentiem, lai kontrolētu iekaisumu locītavās un pasargātu tās no tālākiem bojājumiem. Tas pats attiecināms uz ādas ārstēšanu, lai gan jāuzsver, ka atbildes reakcija uz ārstēšanu ir lēna.

2.4. Kāda ir ārstēšana?

PAPA sindroma ārstēšana ir dažāda un tā ir atkarīga no slimības dominējošajām izpausmēm. Artrīta gadījumā novērota samērā diezgan ātra atbildes reakcija uz perorālajiem kortikosteroīdiem vai intraartikulāru kortikosteroīdu lietošanu. Dažkārt to efektivitāte var būt nepietiekama un artrīts var atkārtoties ļoti bieži, kas noved pie ilgtermiņa kortikosteroīdu lietošanas, kas var izraisīt nevēlamas blakusparādības. Gangrenozā pioderma sniedz atbildes reakciju uz perorālo kortikosteroīdu lietošanu un parasti tiek ārstēta ar imunitāti nomācošiem pretiekaisuma medikamentiem (ziede). Atbildes reakcija uz ārstēšanu ir lēna un slimības skartā āda var sāpēt. Nesen ārstētajiem pacientiem, kas ārstēti ar bioloģiskajiem medikamentiem, kas kavē IL-1 vai TNF, raksturojami kā efektīvi piodermas gadījumā, kā arī preventīvi novēršot atkārtotu artrītu un to ārstējot. Slimība ir reti sastopama, tāpēc konkrēti pētījumi nav pieejami.

2.5. Kādas ir medikamentu terapijas blakusparādības?

Kortikosteroīdu lietošana var izraisīt svara palielināšanos, sejas uztūkumu un garastāvokļa svārstības. Medikamentu lietošana ilgtermiņā var izraisīt augšanas traucējumus un osteoporozi.

2.6. Cik ilgi jāārstējas?

Ārstēšanās mērķis ir novērst atkārtota artrīta rašanos vai ādas saslimšanas. Parasti ārstēšana ilgst noteiktu laika posmu.

2.7. Kā ir ar papildus netradicionālajām ārstēšanas terapijām?

Nav publicēti pētījumi par efektīvām papildus ārstēšanas terapijām.

2.8. Cik ilgi turpinās slimība?

Parasti slimības simptomu samazināšanās novērojama pacientiem pieaugot. Tomēr tas nav attiecināms uz visiem pacientiem.

2.9. Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamais iznākums)?

Simptomi ar gadiem samazinās. PAPA sindroms ir ļoti reta slimība, tāpēc slimības ilgtermiņa prognoze nav zināma.