



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

PAPA sindroms

Versija 2016

1.KAS IR PAPA?

1.1. Kas tas ir?

Akronīms PAPA nozīmē piogēns artrīts, gangrenozā pioderma un akne. Tās ir ģenētiskas slimības. Tā ir simptomu triāde, kas ietver atkārtotu artrītu, čūlveidīgus veidojumus uz ādas – gangrenozo piodermu un akni – cistiskās pinnes.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

PAPA sindroms ir ļoti reti sastopama slimība. Tikai dažām ģimenēm ir atklāta šī slimība. Slimības biežums nav precīzi zināms un nav precīzi novērtēts. Slimība skar abu dzimumu pārstāvjus vienlīdz bieži. Parasti slimība parādās bērnībā.

1.3. Kādi ir slimības cēloņi?

PAPA sindroms ir ģenētiska slimība, kuru izraisa mutācija gēnā PSTPIP1. Mutācija izmaina proteīnu funkcionēšanu, kam ir nozīmīga loma iekaisuma reakcijas regulēšanā.

1.4. Vai tā ir pārmantota slimība?

PAPA sindroms ir ģenētiska autosomāla slimība. Tas nozīmē, ka dzimumam nav nozīmes. Vienam no vecākiem var būt daži slimības simptomi un parasti slimība novērojama vairāk nekā vienam ģimenes loceklim katrā paaudzē. Ja patients, kuram ir PAPA sindroms, plāno grūtniecību, tad pastāv 50% iespējamība, ka bērnam arī būs PAPA

sindroms.

1.5. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai iespējams no tās pasargāties?

Bērns ir pārmantojis šo slimību no viena no vecākiem, kurš ir pārnēsējis PSTPIP1 gēna mutācijai. Vienam no vecākiem, kuram ir gēni ar mutāciju, visi slimības simptomi var nebūt raksturīgi. No slimības nav iespējams pasargāties, bet slimības simptomi ir ārstējami.

1.6. Vai tā ir lipīga?

PAPA sindroms nav lipīga slimība.

1.7. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības raksturīgie simptomi ir artrīts, gangrenozā pioderma un cistiskā akne. Retos gadījumos visi trīs minētie simptomi norisinās vienlaicīgi vienam pacientam. Artrīts parasti raksturīgs agrā bērnībā (pirmie simptomi parādās vecumā no 1- 10 gadiem) un parasti skar vienu no locītavām. Slimības skartā locītava kļūst uztūkusi, sāpīga un sarkana. Klīniskais izskats ir līdzīgs septiskajam artrītam (artrīts, kuru izraisījusi baktērija locītavā). PAPA sindroma artrīts var izraisīt bojājumus locītavu skrimslī un periartikulārajā kaulā. Čūlveidīgie plašie veidojumi uz ādas, ko dēvē par gangrenozo piodermu periartikulārajā kaulā, parasti parādās vēlāk un skar kājas. Cistiskā akne parasti parādās pusaudžu vecumā un var saglabāties līdz pieauguša cilvēka vecumam un skart seju un ķermeņa augšdaļu. Simptomi raksturojami kā neliels ievainojums uz ādas vai locītavas.

1.8. Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas vienādi visiem bērniem. Pacientam, kuram ir mutēts gēns, var nepiemist visi slimības simptomi vai arī tie var būt sastopami vieglā formā. Simptomi var mainīties un veselības stāvoklis var uzlaboties bērnam kļūstot vecākam.

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.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1. Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes ikdienas dzīvi?

Artrīta akūtajos periodos ikdienas aktivitātes var tikt ierobežotas. Tomēr, ja slimība tiek atbilstoši ārstēta, tā attiecīgi reaģē uz ārstēšanu. Gangrenozā pioderma sagādā sāpes pacientam un diezgan lēni reaģē uz ārstēšanu. Gadījumos, kad slimība skar ķermeņa redzamās daļas (piemēram, seju), tas ir liels apgrūtinājums pacientiem un viņu vecākiem.

3.2. Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Bērniem ar hroniskām slimībām svarīgi turpināt izglītoties. Pastāv daži faktori, kas var radīt problēmas ar skolas apmeklēšanu, tāpēc ir svarīgi skaidrot bērna iespējamās vajadzības skolotājiem. Vecākiem un skolotājiem ir jādara viss iespējamais, lai bērns pilnvērtīgi varētu piedalīties visās skolas aktivitātēs. Tas ir svarīgi, lai bērns justos veiksmīgs ne tikai akadēmiskajā izpratnē, bet arī justos pieņemts kolektīvā un novērtēts no vienaudžu un vecāku puses. Viens no veselības aprūpes mērķiem hroniski slimiem pacientiem ir veicināt integrēšanos profesionālajā vidē gados jauniem pacientiem.

3.3. Kā ir ar sportu?

Aktivitātes var tikt piemērotas pēc iespējām. Vispārējā tendence ir ļaut pacientiem piedalīties sporta aktivitātēs uzticoties, ka tās tiks pārtrauktas locītavu sāpju gadījumā. Sporta skolotāji jāinformē par izvairīšanos no sporta traumām, it īpaši pusaudžu vidū. Pārāk liela piepūle var kaitēt locītavām, tomēr jāuzsver, ka tās var tikt atbilstoši ārstētas un psiholoģiskās sekas var būt daudz smagākas par fiziskajām, jo bērns var izvairīties no aktivitātēm draugu lokā slimības dēļ.

3.4. Kā ir ar uzturu?

Īpaša uztura rekomendācijas nepastāv. Bērnam jāuzņem pilnvērtīgs, sabalansēts uzturs, kas ir atbilstošs savam vecumam. Veselīgs, labi sabalansēts uzturs ar nepieciešamo olbaltumvielu devu, kalciju un

vitamīniem ir ieteicams augoša bērna vecumā. Pacientiem, kuri ārstējoties lieto kortikosteroīdus, jāizvairās no pārēšanās, jo medikaments palielina apetīti.

3.5. Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Nē, neietekmē.

3.6. Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Jā, bērnu ir ieteicams vakcinēt, tomēr ārstējošajam ārstam jāinformē vecāki par dzīvo vakcīnu ietekmi.

3.7. Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un izsargāšanos no tās?

Līdz šim brīdim nav publicēta informācija par ietekmi uz šo aspektu. Kā likums tāpat kā citām autoimūnām saslimšanām, ieteicams plānot grūtniecību, lai piemērotu atbilstošu ārstēšanu, kas neatstāj nelabvēlīgas sekas uz augli.