



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

Het PAPA Syndroom

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De diagnose PAPA syndroom moet in overweging genomen worden bij een kind met herhaalde episodes van pijnlijke gewrichtsontsteking, die klinisch op septische artritis lijkt maar niet reageert op behandeling met antibiotica. De artritis en huidaandoening hoeven niet tegelijkertijd op te treden en hoeven niet bij alle patiënten aanwezig te zijn. Er moet ook een gedetailleerde evaluatie van de familiegeschiedenis gedaan worden; aangezien de aandoening autosomaal dominant is, is het waarschijnlijk dat ook andere familieleden tenminste een paar van de symptomen hebben. De diagnose kan alleen gesteld worden door een genetische analyse om de aanwezigheid van het gemuteerde PSTPIP1 gen vast te stellen.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedonderzoeken: bezinkingsnelheid (BSE), C-reactieve proteïne (CRP) en bloedbeelden zijn afwijkend tijdens de episodes van artritis; deze tests worden gedaan om de aanwezigheid van de ontsteking aan te tonen. De afwijkingen zijn echter niet specifiek voor de diagnose PAPA syndroom.

Analyse van de gewrichtsvloeistof: tijdens episodes van artritis wordt vaak een gewrichtspunctie gedaan voor de afname van gewrichtsvloeistof (synoviale vloeistof) gedaan. De synoviale vloeistof van patiënten met het PAPA syndroom is etterig en bevat hoge aantallen van een soort witte bloedcellen die neutrofielen genoemd worden. Dit kenmerk lijkt op septische artritis, maar de bacteriële

kweken zijn negatief. Genetische tests: de enige test die zonder twijfel de diagnose PAPA syndroom bevestigt is een genetische test die de aanwezigheid van het gemuteerde PSTPIP1 gen aantoont. Deze test wordt gedaan met behulp van een klein beetje bloed.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

Aangezien het een genetische aandoening is, kan het PAPA syndroom niet genezen worden. Het kan echter behandeld worden met geneesmiddelen die de ontsteking van de gewrichten remmen en zo gewrichtsbeschadiging voorkomt. Hetzelfde geldt voor de huidlaesies, al is de respons op de behandeling in dit geval traag.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

De behandeling van het PAPA syndroom hangt af van de aanwezige symptomen. Episodes met artritis reageren vaak goed op orale of intra-articulaire corticosteroiden. In enkele gevallen kan de effectiviteit ervan niet toereikend zijn. Daarnaast kan de artritis vaak terugkomen, waarbij langdurige behandeling met corticosteroiden nodig is, wat leidt tot bijwerkingen. Pyoderma gangrenosum reageert enigszins op orale corticosteroiden en wordt ook vaak behandeld met lokale afweeronderdrukkende en ontstekingsremmende geneesmiddelen. De respons is traag en de laesies kunnen pijnlijk zijn. In enkele gevallen is behandeling met biologische middelen beschreven, die IL-1 of TNF remmen. Deze middelen lijken effectief bij zowel pyoderma en voor het behandelen en voorkomen van het terugkeren van artritis. Aangezien de aandoening zeer zeldzaam is, zijn er geen gecontroleerde studies beschikbaar.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

De behandeling met corticosteroiden gaat gepaard met gewichtstoename, een opgezwollen gezicht en stemmingswisselingen. Het langdurig behandelen met deze middelen kan leiden tot groeivertraging en botontkalking en vele andere bijwerkingen.

2.6 Hoelang zou de therapie moeten duren?

De behandeling heeft vaak als doel artritis of huidaandoeningen onder controle te houden en wordt vaak niet continu gegeven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of complementaire therapieën?

Er zijn geen publicaties over effectieve complementaire behandelingen.

2.8 Hoelang duurt de ziekte?

Vaak gaat het naarmate ze ouder worden beter met personen met deze aandoening en de symptomen kunnen zelfs verdwijnen. Dit gebeurt echter niet bij alle patiënten.

2.9 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en afloop) van de ziekte?

De symptomen worden meestal milder als het kind ouder wordt. Het PAPA syndroom is echter een zeer zeldzame aandoening waarvan de prognose op lange termijn niet bekend is.