



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **PAPA SYNDROM**

Versjon av 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan blir sykdommen diagnostisert?**

Man kan være naturlig å vurdere PAPA syndrom hos et barn med tilbakevendende episoder med smertefulle hovne ledd som ligner på septisk artritt, men ikke svarer på antibiotika-behandling. Leddbetennelse og hudforandringer trenger ikke å opptre samtidig og trenger heller ikke å opptre hos alle pasienter. Det bør gjøres en detaljert gjennomgang av familiehistorien, siden sykdommen er arvelig. Det er sannsynlig at andre familiemedlemmer har noen av symptomene på PAPA syndrom. Diagnosen kan bare stilles sikkert etter genetisk analyse, med påvisning av mutasjon i PSTPIP1 genen.

#### **2.2 Hva betyr blodprøver?**

Blodprøver som senkning (SR), hurtigsenkning (CRP) og blodcelle telling er vanligvis unormale når barnet har leddebetennelse. Disse prøvene viser at det er aktiv betennelse (inflammasjon). De er ikke spesifikke for diagnosen PAPA syndrom.

Leddveskeanalyse: Når barnet har leddebetennelse, vil man vanligvis utføre en leddpunksjon for å ta prøve av leddvesken. Leddvesken hos en pasient med PAPA syndrom er purulent (gul og tykk) og inneholder et forhøyet antall nøytrofile celler, som er en type hvite blodceller.

Dette kan man også se ved septisk artritt, men ved dyrkning får man ikke oppvekst av bakterier, slik man gjør ved septisk artritt. Genetisk test: den eneste prøven som sikkert kan påvise PAPA syndrom er en genetisk test hvor en mutasjon i PSTPIP1 genen påvises. Denne prøven tas fra blod.

---

### **2.3 Kan tilstanden behandles eller kureres?**

Siden det er en genetisk sykdom, kan ikke PAPA syndrom kureres. Den kan behandles med medisiner som kontrollerer og demper leddbetennelsen, slik at man unngår leddskade. Det samme gjelder hudforandringene, selv om det tar lengre tid før behandlingen har effekt på dette.

### **2.4 Hva er behandlingen?**

Behandlingen av PAPA syndrom varierer, avhengig av hvilke symptom som er mest uttalt hos den som har sykdommen. Ved leddbetennelse har vanligvis lokalbehandling i ledd eller tablettbehandling med kortison rask og god effekt. Av og til er ikke dette tilstrekkelig, eller leddbetennelsen kommer stadig tilbake. Da kan det være nødvendig å behandle med kortison tabletter over lang tid, noe som gir økt risiko for bivirkninger. Pyoderma gangrenosum har ofte noe effekt av kortison-tabletter, og behandles vanligvis med lokal immundempende medisin (salve) og betennelsesdempende medisiner. Effekten kommer seint og hudforandringene kan være smertefulle. Hos enkelte kan behandling med nyere medisiner, kalt biologiske, som hemmer IL-1 eller TNF være effektive i behandlingen av både pyoderma gangrenosum og tilbakevendende leddbetennelser. Fordi sykdommen er så sjelden, har man ingen kontrollerte studier som kan dokumentere dette.

### **2.5 Hva er mulige bivirkninger av medisinene?**

Kortisonbehandling i tablettform kan gi bivirkninger som vektøkning, hevelse i ansiktet (måneansikt) og humørsvingninger. Langtidsbehandling med kortison kan hemme vekst hos barn og påvirke beintettheten og gi beinskjørhet.

### **2.6 Hvor lenge skal behandlingen vare?**

Behandlingen tar vanligvis sikte på å motvirke tilbakevendende leddbetennelser eller hudforandringer og gis hos de fleste kun i perioder.

---

## **2.7 Hva med annen behandling enn medikamentell behandling?**

Det er ikke publisert rapporter om andre effektive behandlingsformer.

## **2.8 Hvor lenge varer sykdommen?**

En person som har fått sykdommen blir vanligvis bedre etter hvert som han eller hun blir eldre, og alle symptom kan forsvinne helt. Dette skjer ikke hos alle.

## **2.9 Hva er prognosen (langtidsutsiktene) av sykdommen?**

Symptomene blir mildere med alder. Fordi PAPA syndrom er en veldig sjelden sykdom, er langtidsprognosen ikke kjent.