



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

## Zespół PAPA

Wersja 2016

### 2. DIAGNOZA I LECZENIE

#### 2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Wystąpienie zespołu PAPA można podejrzewać, kiedy u dziecka powtarzają się epizody bolesnego zapalenia stawów, klinicznie przypominającego septyczne zapalenie stawów, które nie reaguje na leczenie antybiotykami. Zapalenie stawów i objawy skórne mogą nie wystąpić w tym samym czasie i u wszystkich pacjentów. Należy również przeprowadzić szczegółową ocenę historii rodzinnej; ponieważ choroba jest dziedziczona autosomalnie dominująco, u innych członków rodziny bardzo często występują przynajmniej niektóre objawy choroby. Diagnozę można postawić wyłącznie na podstawie analizy genetycznej, która potwierdza obecność mutacji w genie PSTPIP1.

#### 2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Badania krwi: zazwyczaj podczas epizodów zapalenia stawów wyniki badań, takich jak badanie wskaźnika opadania krwinek czerwonych (OB), białka C-reaktywnego (CRP) i morfologia są nieprawidłowe; badania te wykonuje się w celu wykrycia stanu zapalnego. Nieprawidłowości te nie są swoistym elementem do rozpoznania zespołu PAPA.

Badanie płynu stawowego: Podczas epizodów zapalenia stawów zazwyczaj przeprowadza się punkcję stawów, aby uzyskać próbkę płynu stawowego (zwanego mazią stawową). U pacjentów z zespołem PAPA maź stawowa ma postać ropną (jest żółta i gęsta) i zawiera zwiększoną ilość neutrofilii, specjalnego rodzaju białych krwinek. Objaw ten przypomina septyczne zapalenie stawów, ale wyniki badań w kierunku

---

obecności kultury bakterii są ujemne. Badanie genetyczne: Jedynym badaniem, które jednoznacznie potwierdza diagnozę zespołu PAPA jest badanie genetyczne wykazujące obecność mutacji w genie PSTPIP1. To badanie wykonuje się z niewielkiej próbki krwi.

### **2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?**

Zespołu PAPA nie można wyleczyć, ponieważ jest to choroba genetyczna. Można jednak leczyć go lekami, które ograniczają stan zapalny w stawach, zapobiegając ich uszkodzeniu. To samo odnosi się do zmian skórnych, chociaż w tym wypadku reakcja na leki jest powolna.

### **2.4 Na czym polega leczenie?**

Leczenie zespołu PAPA zależy od dominującego objawu. W epizodach zapalenia stawów zwykle dość skuteczne są doustne lub dostawowe kortykosteroidy. Sporadycznie ich skuteczność może nie być wystarczająca, a zapalenie stawów może często nawracać, co wymaga długoterminowego leczenia kortykosteroidami, które mogą powodować działania niepożądane. Piodermia zgorzelinowa wykazuje pewną odpowiedź na stosowanie doustnych kortykosteroidów, a ponadto zazwyczaj leczy się ją miejscowo immunosupresantami (w kremie) i lekami przeciwzapalnymi. Odpowiedź jest powolna, a zmiany mogą być bolesne. Ostatnio zgłaszano pojedyncze przypadki, gdy nowe leki biologiczne będące inhibitorami IL-1 lub TNF okazały się skuteczne w leczeniu zarówno piodermii zgorzelinowej, jak i leczeniu zapalenia stawów i zapobieganiu jego nawrotom. Ze względu na to, że choroba jest bardzo rzadka, nie ma dostępnych badań kontrolowanych.

### **2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?**

Stosowanie kortykosteroidów wiąże się z przyrostem masy ciała, obrzękiem twarzy i huśtawkami nastrojów. Długofalowe stosowanie tych leków może powodować zahamowanie wzrostu i osteoporozę.

### **2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?**

---

Celem leczenia jest zwykle kontrolowanie nawrotów zapalenia stawów lub zmian skórnych i zazwyczaj nie jest wymagane jego ciągłe stosowanie.

### **2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?**

Nie ma opublikowanych raportów na temat skutecznych leków uzupełniających.

### **2.8 Jak długo choruje się na tę chorobę?**

Z wiekiem chorzy zwykle czują się coraz lepiej, a objawy choroby mogą zanikać. Jednak nie u wszystkich pacjentów tak się dzieje.

### **2.9 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?**

Z wiekiem objawy łagodnieją. Jednak ze względu na to, że zespół PAPA jest bardzo rzadką chorobą, długoterminowe rokowanie jest nieznane.