



<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.