



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

PAPA sindrom

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Moguće je posumnjati na PAPA sindrom kod deteta sa ponavljanim epizodama bolne upale zglobova koji klinički liči na septički (gnojni) artritis, a ne reaguje na lečenje antibioticima. Artritis i kožne manifestacije ne moraju da se pojave u isto vreme i ne moraju da budu prisutni kod svih bolesnika. Trebalo bi takođe obaviti detaljno ispitivanje porodične istorije, pošto je bolest autozomno dominantna, drugi članovi porodice će verovatno ispoljiti bar neki simptom bolesti. Dijagnoza može biti postavljena jedino genetskom analizom da bi se utvrdilo postojanje mutacije na PSTPIP1 genu.

2.2 Kakav je značaj testova?

Analize krvi: brzina sedimentacije eritrocita (SE), C-reaktivni protein (CRP) i broj krvnih ćelija su obično izmenjeni u toku epizoda artritisa; ove analize služe da se dokaže prisustvo zapaljenja. One nisu specifične za dijagnozu PAPA sindroma.

Analiza zglobne tečnosti: u toku epizoda artritisa, obično se radi punkcija zgloba radi uzimanja uzorka zglobne tečnosti (poznata pod nazivom sinovijska tečnost). Sinovijska tečnost kod bolesnika sa PAPA sindromom je purulentna (žuta i gusta) i sadrži povećan broj neutrofila, tip belih krvnih zrnaca. To liči na septični (gnojni) artritis, ali su bakterijske kulture negativne. Test koji nedvosmisleno dokazuje dijagnozu PAPA sindroma je genetski test koji pokazuje postojanje mutacije na PSTPIP1 genu. Za ovaj test je potrebna mala količina krvi.

2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?

Pošto je genetska bolest, PAPA sindrom ne može da se izleči. Međutim, bolest se leči lekovima koji kontrolišu zapaljenje u zglobovima, i na taj način se može sprečiti oštećenje zglobova. Isto važi za kožne promene, iako je odgovor na lečenje sporiji.

2.4 Kako se bolest leči?

Lečenje PAPA sindroma se razlikuje u zavisnosti od toga šta je dominantna manifestacija. Epizode artritisa obično odmah reaguju na oralne ili intraartikularne kortikosteroide. Povremeno, njihova efikasnost može da bude nezadovoljavajuća, a artritis može da se povрати veoma često, zahtevajući dugoročno korišćenje kortikosteroida koji mogu da dovedu do neželjenih efekata. Pioderma gangrenozum pokazuje određeni odgovor na oralne kortikosteroide i obično se leči lokalnim (kremama) imunosupresivima i antiinflamatornim lekovima. Odgovor je spor i promene mogu da budu bolne. Nedavno, kod pojedinih slučajeva, lečenje novim biološkim lekovima koji inhibiraju IL-1 ili TNF (faktor nekroze tumora) je dokazano kao efikasno i za lečenje pioderme i za lečenje i prevenciju recidiva (ponovnog javljanja) artritisa. Zbog toga što je bolest retka, nema dostupnih kontrolisanih studija.

2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?

Lečenje kortikosteroidima je povezano sa povećanjem telesne mase, otocima na licu i promenama raspoloženja. Dugoročno korišćenje ovih lekova može da izazove zaustavljanje rasta i osteoporozu.

2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Cilj lečenja je usmeren na sprečavanje ponavljanja artritisa ili kožnih manifestacija i najčešće se ne daju kontinuirano.

2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Ne postoje objavljeni izveštaji za ovaj vid lečenja.

2.9 Koliko dugo će bolest da traje?

Stanje obolelih osoba se obično popravlja kako postaju stariji i simptomi bolesti mogu da nestanu. Ipak, to se ne dešava kod svih bolesnika.

2.10 Kakav je dugoročni tok (prognoza) bolesti?

Simptomi postaju blaži sa godinama. Međutim, kako je PAPA sindrom veoma retka bolest, dugoročna prognoza je nepoznata.