



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

PAPA-syndromet

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Hur ställs diagnosen?

Man bör överväga diagnosen PAPA-syndromet hos ett barn med upprepade episoder av smärtsam artrit som kliniskt liknar septisk artrit och inte svarar på antibiotikabehandling. Artrit och hudmanifestationer behöver inte uppträda samtidigt. En detaljerad utvärdering av familjens sjukhistoria bör göras eftersom sjukdomen är autosomt dominant. Någon annan familjemedlem kommer sannolikt att uppvisa åtminstone några sjukdomssymtom. Diagnosen kan fastställas genom DNAanalys av genen PSTPIP1.

2.2 Vad är betydelsen av olika laboratorieprover?

Blodprover: sänkningsreaktion (SR), C-reaktivt protein (CRP) och antalet vita blodkroppar är vanligtvis avvikande under episoder av artrit. Dessa prover används för att påvisa inflammation. Dessa laboratorieavvikelser är inte specifika för PAPA-syndromet.

Ledvätskeanalys: Vid artrit brukar man göra en ledpunktion för att analysera ledvätskan. Ledvätskan från patienter med PAPA-syndromet är varig och innehåller ett ökat antal neutrofila vita blodkroppar. Denna avvikelse liknar septisk artrit men bakterieodlingar är negativa.

Genetiskt test: det enda testet som entydigt kan bekräfta PAPA-syndromet är DNA-analys och påvisande av mutation i genen PSTPIP1.

2.3 Kan sjukdomen behandlas eller botas?

PAPA-syndromet kan inte botas, men symptomen kan behandlas med

läkemedel som kontrollerar inflammationen i lederna och förhindrar ledsador. Detsamma gäller för hudlesioner, även om behandlingssvaret är långsamt.

2.4 Vilka behandlingsmöjligheter finns?

Behandlingen vid PAPA syndrom är olika beroende på symtombild. Artritepisoder svarar vanligtvis snabbt på kortison antingen givet i leden (intra-artikulära injektion) eller som tabletter. Ibland kan effekten bli otillräcklig och artriten återkomma, vilket kan kräva långvarig kortisonbehandling med risk för biverkningar.

Pyoderma gangrenosum svarar i regel bra på kortisontabletter och kan också behandlas med lokala immunhämmande och antiinflammatoriska läkemedel (kräm). Behandlingssvaret är långsamt och sårerna kan vara smärtsamma.

Behandling med nya biologiska läkemedel som hämmar IL-1 eller TNF-alfa har nyligen rapporterats vara effektiva i enstaka fall vid pyoderma och för behandling och profylax av recidiverande artrit. Eftersom sjukdomen är så sällsynt finns det inte några kontrollerade behandlingsstudier.

2.5 Vilka biverkningarna har läkemedelsbehandlingen?

Kortikosteroidbehandling är förknippad med tillfällig viktökning, ansiktssvullnad och humörsvängningar. Långtidsbehandling kan orsaka tillväxtstörning och benskörhet.

2.6 Hur länge ska behandlingen fortgå?

Behandlingen ges vid behov och syftar till att kontrollera återfall av artrit eller hudmanifestationer.

2.7 Finns det alternativa behandlingar?

Det finns inga publicerade rapporter om effektiva alternativa behandlingsmetoder.

2.8 Hur länge finns sjukdomen kvar?

Sjukdomen försvinner aldrig, men vissa individer mår bättre med stigande ålder och symtomen kan till och med försvinna.

2.9 Vad är den långsiktiga prognosen vid sjukdomen?

Symtomen blir ofta mildare med åldern. Men eftersom PAPA-syndromet är en mycket sällsynt sjukdom är långtidsprognosen inte känd.

3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnet och familjens dagliga liv? De akuta episoderna av ledinflammation kan orsaka begränsningar i vardagen, men vid gynnsamt behandlingssvar endast kortvarigt. Pyoderma gangrenosum kan vara smärtsamt och svarar långsamt på behandling. När hudskador drabbar exponerade kroppsdelar (t.ex. ansiktet) kan det vara besvärande för patienten och föräldrarna.

3.2 Hur gör man med skolan? Sjukdomen påverkar sällan skolnärvaron. Skolpersonalen behöver information om PAPA och barnets eventuella särskilda behov. Det är viktigt att föräldrar och lärare underlättar för barnet att delta i skolans ordinarie verksamhet, både för kunskapsinhämtningen men lika viktigt för den sociala samvaron. Att på sikt komma in på arbetsmarknaden är också viktigt för en ung patient och är ett av målen vid vård av kroniskt sjuka patienter.

3.3 Hur ska man förhålla sig till fysisk aktivitet? Aktiviteter som tolereras kan utföras. Därför är den allmänna rekommendationen att uppmuntra patienter att delta i idrottsaktiviteter som inte orsakar ledvärk men under överinseende av idrottsledare i syfte att förebygga idrottsskador. Detta är särskilt viktigt för växande individer. Även om idrottsskador kan framkalla led- eller hudbesvär kan dessa behandlas snabbt med litet lidande i förhållande till vad det innebär att hindras från att idrotta och social samvaro på grund av sjukdomen.

3.4 Hur gör man med kost? Det saknas specifika kostråd. Sedvanliga åldersadekvata kostrekommendationer gäller och osunda matvanor bör undvikas hos patienter som tar kortikosteroider eftersom dessa läkemedel kan öka aptiten.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör fullfölja ordinarie vaccinationsprogram. Innan levande, försvagat vaccin ges bör dock behandlande läkare informeras för att ge råd i det enskilda fallet.

3.7 Hur gör man med sex, graviditet och preventivmedel? Som en allmän regel, liksom för andra autoinflammatoriska sjukdomar, gäller att det är bättre att planera en graviditet för att kunna eventuellt ändra behandlingen med tanke på eventuell risk för fosterskada.