



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

PAPA syndróm

Verzia 2016

2. DIAGNÓZA A TERAPIA

2.1 Ako sa to diagnostikuje?

Diagnózu PAPA syndrómu treba zvážiť u dieťaťa s opakujúcimi sa epizódami bolestivej zápalovej artritídy, ktoré klinicky pripomínajú septickú artritídu neodpovedajúcu na antibiotickú liečbu. Artritída a kožné prejavy sa nemusia objaviť spoločne a nemusia sa objaviť u všetkých pacientov. Je nutné vykonať dôkladné zhodnotenie rodinnej anamnézy, keďže ochorenie je autozómovo dominantne prenosné, iní členovia rodiny majú pravdepodobne tiež niektoré zo symptómov ochorenia. Diagnózu je možné určiť len pri potvrdení mutácie v géne PSTPIP1.

2.2 Aký význam majú vyšetrenia?

Krvné vyšetrenia: sedimentácia erytrocytov (FW), C- reaktívny proteín (CRP) a krvný obraz sú abnormálne počas epizód artritídy. Tieto testy poukazujú na prítomnosť zápalového procesu. Ich abnormality nie sú špecifické pre diagnostiku PAPA syndrómu.

Vyšetrenie kĺbovej tekutiny: počas epizód artritídy sa väčšinou vykonáva punkcia kĺbu za účelom získania kĺbovej tekutiny (nazýva sa synoviálna tekutina). Synoviálna tekutina pacientov s PAPA syndrómom je hnisavá (žltá a hustá) a obsahuje zvýšené množstvo neutrofilov (jedného typu bielych krviniek). Toto je podobný nález ako pri septickej artritíde, ale kultivačné vyšetrenia sú negatívne. Genetické vyšetrenie: jediný test, ktorý bez pochybností potvrdí diagnózu PAPA syndrómu je genetická analýza preukazujúca mutáciu v géne PSTPIP1. Tento test sa vykonáva z malého množstva krvi.

2.3 Dá sa liečiť, alebo vyliečiť?

Keďže ide o geneticky podmienené ochorenie, PAPA syndróm sa nedá vyliečiť. Dá sa liečiť liekmi, ktoré kontrolujú zápal v kĺboch, čím zabraňujú poškodeniu kĺbov. To isté platí aj pre kožné prejavy, aj keď tieto odpovedajú na liečbu len pomaly.

2.3 Aká je liečba?

Liečba PAPA syndrómu je rôzna v závislosti od hlavného prejavu. Epizódy artritídy pomerne rýchlo odpovedajú na perorálne, alebo intra-artikulárne kortikosteroidy. Niekedy ich účinok nemusí byť dostatočný a artritída sa môže objavovať veľmi často, čo si vyžiada dlhodobú kortikosteroidnú liečbu, ktorá môže vyvolať nežiaduce účinky. Pyoderma gangrenosum čiastočne odpovedá na perorálne kortikosteroidy a zväčša sa lieči lokálne (krémom) imunosupresívami a protizápalovými liekmi. Odpoveď je pomalá a kožné prejavy môžu byť bolestivé. Nedávno bol v niekoľkých prípadoch popísaný účinok nových biologických liekov, ktoré blokujú IL-1 a TNF, na pyoderma gangrenosum a na liečbu aj prevenciu opakujúcej sa artritídy. Vzhľadom na zriedkavosť ochorenia nie sú dostupné žiadne kontrolované štúdie.

2.5 Aké sú nežiaduce účinky liečby?

Liečba kortikosteroidmi vedie k prírastku hmotnosti, opuchu tváre a zmenám nálady. Dlhodobá liečba týmito liekmi môže spôsobiť spomalenie rastu a osteoporózu.

2.6 Ako dlho má trvať liečba?

Liečba je väčšinou zameraná na kontrolovanie opakovanej artritídy, alebo kožných prejavov a zväčša sa nepodáva trvalo.

2.7 A čo nekonvenčná a doplnková liečba?

Nie sú publikované štúdie dokumentujúce účinnosť doplnkovej liečby.

2.8 Ako dlho ochorenie trvá?

Stav postihnutých jedincov sa postupom času zlepšuje a prejavy môžu vymiznúť. Toto sa ale nestane u všetkých pacientov.

2.9 Aká je dlhodobá prognóza ochorenia (predpokladaný výsledok a priebeh)?

Príznaky sa zmierňujú s vekom. Avšak keďže je PAPA syndróm veľmi zriedkavé ochorenie, dlhodobá prognóza je neznáma.