



www.printo.it/pediatric-rheumatology/TR/intro

PAPA Sendromu

2016'un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

Klinik olarak septik artrite benzeyen ve antibiyotik tedavisine cevap vermeyen tekrarlayan ağrılı enflamatuar artrit atakları olan bir çocukta PAPA sendromunu düşünmek mümkündür. Artrit ve derideki görünümleri aynı anda ortaya çıkmayabilir ve tüm hastalarda mevcut olmayabilir. Hastalık otozomal dominant olduğundan ve diğer aile fertlerinin de hastalığın en azından bazı belirtilerini göstermesinin yüksek olasılığı sebebiyle, ayrıntılı bir aile öyküsü alınmalıdır. Tanı ancak PSTP1P1 geninde mutasyon varlığını gösteren genetik inceleme ile kesinleştirilebilir.

2.2 Testlerin önemi nedir?

Kan tetkikleri: eritrosit sedimentasyon hızı (ESR, sedim), C-reaktif protein (CRP) ve kan sayımı genellikle artrit dönemlerinde anormaldir ve bu testler enflamasyon varlığını göstermek için kullanılır. Sonuçlardaki bu anormallik PAPA sendromu tanısına mahsus değildir.

Eklem sıvısı analizi: Artrit dönemlerinde eklem sıvısı (sinoviyal sıvı olarak bilinir) almak amacıyla eklemde delik açılması sıklıkla uygulanır. PAPA sendromlu hastalardan alınan sinoviyal sıvı pürülandır (sarı ve koyu kıvamlı) ve yüksek sayıda bir beyaz kan hücresi tipi olan nötrofil içerir. Bu özellik septik artrite benzer ancak bakteri kültürü negatif çıkar.

Genetik test: PAPA sendromu tanısını belirsizlik olmaksızın teyit eden tek test, PSTP1P1 genindeki mutasyonun varlığını gösteren genetik bir testtir. Bu test az miktarda kanla yapılır.

2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

Genetik bir hastalık olduğundan, PAPA sendromu tamamen iyileştirilemez. Ancak eklemlerdeki enflamasyonu kontrol altına alarak eklem hasarını önleyen ilaçlarla tedavi edilebilir. Aynı şey cilt lezyonları için de geçerli olmakla beraber cilt lezyonlarının tedaviye cevabı yavaştır.

2.4 Tedaviler nelerdir?

PAPA sendromunun tedavisi, baskın olan klinik görünümüne göre değişiklik gösterir. Artrit atakları genelde ağızdan alınan veya eklem içine yapılan kortikosteroidlere hızlı sayılacak bir yanıt verir. Bazen bu ilaçların etkinliği tatmin edici olmayabilir ve artrit de sık tekrarlayabilir. Bu durum, uzun süre kortikosteroid kullanmayı gerektirir ve bu da yan etkilere yol açabilir. Piyoderma gangrenosum, oral steroidlere bir ölçüde yanıt verir ve aynı zamanda sıklıkla lokal (krem) bağışıklık sistemini baskılayıcı ve iltihap giderici ilaçlarla tedavi edilir. Tedaviye yanıt yavaştır ve lezyonlar ağrılı olabilir. Yakın zamanda, tekil vakalarda IL-1 veya TNF'yi inhibe eden yeni biyolojik ilaçlarla yapılan tedavinin hem piyodermada için hem de artrit tedavisi ve tekrarlamasının önlenmesi için etkin olduğuna dair yayınlar mevcuttur. Hastalık nadiren görüldüğünden, kontrollü çalışmalar bulunmamaktadır.

2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Kortikosteroid tedavisi; ağırlık artışı, yüzde şişlik ve ruhsal durumda değişiklik gibi yan etkilerle ilişkilendirilmiştir. Bu ilaçlarla uzun süreli tedavi, büyümeyi baskılanmasına ve osteoporozu neden olabilir.

2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Tedavinin amacı artrit nüksünü veya ciltte ortaya çıkan görünümünü kontrol altına almaktır ve genelde sürekli olarak uygulanmaz.

2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

Etkin, tamamlayıcı tedavilerin varlığına dair yayınlanmış bir bildiri

yoktur.

2.8 Hastalık ne kadar sürer?

Genellikle etkilenmiş olan bireylerin yaşları ilerledikçe durumları düzelir ve hastalık görünümü kaybolabilir. Ne var ki her hastada bu olmayabilir.

2.9 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

Belirtiler yaş ilerledikçe hafifler. PAPA sendromu çok nadir görülen bir hastalık olduğundan uzun dönemli prognozu bilinmemektedir.