



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

PAPA համախտանիշ

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է PAPA համախտանիշը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

PAPA հապավումը նշանակում է թարախածին (պիոգեն) արթրիտ, գանգրենոզ պիոդերմա և ակնե: Այն գենետիկորեն պայմանավորված հիվանդությունն է: Համախտանիշին բնորոշ է նշանների եռյակ, որն իր մեջ ներառում է կրկնվող արթրիտ, մաշկի խոցոտումների տեսակ, որը կոչվում է գանգրենոզ պիոդերմա և ակնեի մի տեսակ, որը կոչվում է ցիստիկ (կիստոզ) ակնե:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

PAPA համախտանիշը հանդիպում է շատ հազվադեպ: Շատ քիչ դեպքեր են նկարագրված: Ինչևիցե, հիվանդության հանդիպման հաճախականությունը հստակ հայտնի չէ և չի բացառվում, որ այն նվազեցված է: PAPA համախտանիշը կանանց և տղամարդկանց մոտ հանդիպում է հավասարապես: Սովորաբար, հիվանդությունը առաջանում է մանկական տարիքում:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

PAPA համախտանիշը գենետիկական հիվանդությունն է, որի պատճառը PSTPIP1 կոչվող գենի մուտացիան է: Մուտացիայի հետևանքով փոփոխվում է այն սպիտակուցի ֆունկցիան, որը մասնակցում է բորբոքային պատասխանի կարգավորմանը:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:

PAPA համախտանիշը ժառանգվում է աուտոսոմ դոմինանտ ձևով: Սա նշանակում է, որ այն սեռի հետ կապված չէ: Սա նաև նշանակում է, որ ծնողներից մեկը պետք է ունենա հիվանդության որոշ նշաններ և սովորաբար հիվանդի ընտանիքի յուրաքանչյուր սերնդում հայտնաբերվում է մեկից ավելի հիվանդ: Երբ PAPA համախտանիշով անհատը պլանավորում է երեխա ունենալ, կա 50% հավանականություն, որ երեխան նույնպես կունենա այս համախտանիշը:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավո՞ր է այն կանխարգելել:

Երեխան ժառանգել է այս հիվանդությունը իր ծնողներից մեկից, ով PSTPIP1 գենի կրող է: Մուտացիան կրող ծնողը կարող է ունենալ և կարող է չունենալ հիվանդության բոլոր նշանները: Հիվանդությունը հնարավոր չէ կանխարգելել, բայց նշանները հնարավոր է բուժել:

1.6 Այն վարակի՞չ է:

PAPA համախտանիշը վարակիչ չէ:

1.7 Որո՞նք են գլխավոր նշանները:

Հիվանդության առավել հաճախ հանդիպող նշաններն են արթրիտը, գանգրենոզ պիոդերման և ցիստիկ ակնեն: Հազվադեպ է պատահում, որ բոլոր երեք ախտանշանները միաժամանակ արտահայտվեն միևնույն հիվանդի մոտ: Արթրիտները, սովորաբար, առաջանում են վաղ մանկական շրջանում (առաջին դրվագը դիտվում է 1-10 տարեկանում) և սովորաբար ախտահարվում է մեկ հոդ: Ախտահարված հոդը այտուցվում է, դառնում է ցավոտ և կարմիր: Կլինիկական պատկերը հիշեցնում է սեպտիկ արթրիտ (արթրիտ, որը պայմանավորված է հոդում բակտերիայի առկայությամբ): PAPA համախտանիշի արթրիտները կարող են պատճառ լինել հոդի աճառային հյուսվածքի և հոդին հարակից ոսկրի վնասման: Մաշկի տարածուն խոցոտվող օջախները, որ կոչվում են գանգրենոզ պիոդերմա, սովորաբար առաջանում են ավելի ուշ և հաճախ տեղակայվում են ստորին վերույթներին: Ցիստիկ (կիստոզ) ակնենները սովորաբար տեղակայվում են դեմքի և իրանի վրա, առաջանում են դեռահասության շրջանում և կարող են

պահպանվել նաև չափահաս տարիքում: Նշանները հաճախ հրահրվում են մաշկի կամ հոդի թեթև վնասումով:

1.8 Հիվանդությունը նման է բոլոր երեխաների մոտ:

Հիվանդությունը նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Այս գենի մուտացիա կրողները պարտադիր չէ, որ ունենան հիվանդության բոլոր ախտանշանները: Նրանք կարող են ունենալ թեթև արտահայտված նշաններ (փոփոխական պենետրանտություն): Ավելին՝ նշանները կարող են փոփոխվել, սովորաբար երեխայի տարիքի հետ դառնալով ավելի թույլ արտահայտված: