



<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 հիվանդություն 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 հիվանդություն 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:

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

PAPA համախանիշի մասին կարելի է ենթադրել, եթե երեխան ունի կրկնվող ցավոտ բորբոքային արթիտների դրվագներ, որոնք կլինիկորեն նման են սեպտիկ արթիտին, և չեն պատասխանում հակաբակտերիալ բուժմանը: Արթիտները և մաշկի ախտահարումը կարող են չարտահայտվել միաժամանակ և կարող են առկա լինել ոչ բոլոր հիվանդների մոտ: Անհրաժեշտ է նաև ընտանեկան պատմության մանրամասն իմացությունը: Եվ քանի որ հիվանդությունը ժառանգվում է աուտոսոմ դոմինանտ ձևով, ընտանիքի այլ անդամներ սովորաբար ունենում են հիվանդության առկազն մի քանի նշաններ: Ախտորոշումը կարող է դրվել միայն գենետիկական քննության միջոցով, որը հայտնաբերում է PSTPIP1 գենի մուտացիան:

2.2 Որո՞նք են հետազոտությունների կարևորությունը:

Արյան անալիզները՝ էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), C ռեակտիվ սպիտակուցը (CRP) և արյան ընդհանուր քննությունը սովորաբար նորմայից շեղված են արթիտի դրվագների ընթացքում, այս թեստերը ցույց են տալիս բորբոքման առկայությունը: Այս փոփոխությունները յուրահատուկ չեն PAPA համախանիշի ախտորոշման համար:

Հոդի հեղուկի քննություն- արթիտի դրվագի ընթացքում, սովորաբար կատարվում է հոդի պունկցիա, որում առկա է լինում

հեղուկ, որը կոչվում է սինովիալ հեղուկ: PAPA համախտանիշով հիվանդների սինովիալ հեղուկը թարախային է (դեղին և խիտ) և պարունակում է նեյտրոֆիլների (արյան սպիտակ բջիջների տեսակ) բարձր քանակ: Այս հատկանիշը նման է սեպտիկ արթրիտին, սակայն այս դեպքում մանրէաբանական քննությունը բացասական է: Գենետիկական քննություն- միակ քննությունը, որը միանշանակ հաստատում է PAPA համախտանիշը գենետիկական քննությունն է, որը ցույց է տալիս PSTPIP1 գենի մուտացիայի առկայությունը: Այս քննությունը կատարվում է արյան փոքր քանակով:

2.3 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:

PAPA համախտանիշով հիվանդների լիարժեք ապաքինում հնարավոր չէ, քանի որ սա գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, այն հնարավոր է բուժել դեղերով՝ հսկելով հոդերի բորբոքումը՝ կանխարգելելով դրանց վնասումը: Նույնը վերաբերվում է նաև մաշկի ախտահարմանը, չնայած այս դեպքում բուժման հանդեպ պատասխանը դանդաղ է:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

PAPA համախտանիշի բուժումը տարբեր է՝ կախված գերակշռող կլինիկական նշանից: Արթրիտի դրվագները սովորաբար բավականին արագ պատասխանում են բերանացի կամ ներհոդային ներարկման ձևով տրվող կորտիկոստերոիդներին: Երբեմն նրանց արդյունավետությունը կարող է լինել ոչ բավարար: Բացի այդ արթրիտները կարող են կրկնվել շատ հաճախ, ինչը պահանջում է կորտիկոստերոիդների երկարատև ընդունում, որն էլ կարող է կողմնակի ազդեցությունների պատճառ դառնալ: Բերանացի ընդունման կորտիկոստերոիդները արդյունավետ են նաև գանգրենոզ պիոդերմայի համար, որը սովորաբար բուժվում է նաև տեղային իմունոնճշիչ և հակաբորբոքային դեղերով: Բուժման հանդեպ պատասխանը դանդաղ է և ախտահարումները կարող են ցավոտ լինել: Վերջերս, եզակի դեպքերում արձանագրվել է նոր կենսաբանական դեղերի՝ IL-1-ի կամ ՌԲՆԳ-ի ինհիբիտորների, արդյունավետությունը և պիոդերմայի բուժման, և կրկնվող արթրիտների կանխարգելման համար: Հիվանդության հազվադեպության պատճառով հետազոտությունները շատ քիչ են :

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները

Կորտիկոստերոիդներով բուժումը ուղեկցվում է քաշի ավելացման, դեմքի այտուցի և տրամադրության փոփոխման հետ: Այս դեղերով երկարատև բուժումը կարող է աճի հապաղման և օստեոպորոզի պատճառ լինել:

2.6 Ինչքա՞ն պետք է տևի բուժումը:

Սովորաբար բուժման նպատակն է կրկնվող արթրիտների և մաշկի ախտահարման հսկողությունը և բուժումը մշտական բնույթ չունի:

2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման եղանակների մասին:

Չկան հրատարակված տվյալներ լրացուցիչ բուժման եղանակների արդյունավետության մասին:

2. Որքա՞ն է տևում հիվանդությունը:

Հիվանդների վիճակը սովորաբար տարիքին զուգահեռ լավանում է և հիվանդության նշանները կարող են անհետանալ: Սակայն սա ոչ բոլոր հիվանդներին է բնորոշ:

2.9 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը:

Նշանները տարիքին զուգահեռ մեղմանում են: Սակայն, քանի որ PAPA համախտանիշը շատ հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն է երկարաժամկետ կանխատեսումը անհայտ է:

3. Առօրյա կյանքը

2.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի անդամների առօրյա կյանքի վրա:

Արթրիտի սուր դրվագները առաջացնում են առօրյա ակտիվության սահմանափակում: Սակայն ճիշտ բուժման դեպքում արագ վերանում են: Գանգրենոզ պիոդերման ցավոտ է և բուժմանը

պատասխանում է բավականի դանդաղ: Երբ մաշկի ախտահարումները մարմնի տեսանելի հատվածներում են (օրինակ՝ դեմքին), դա կարող է հիվանդների և նրանց ծնողների համար սթրեսային լինել:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Խրոնիկ հիվանդություն ունեցող հիվանդների համար կարևոր է կրթության շարունակումը: Կան մի քանի գործոններ, որոնք կարող են դպրոց հաճախելուն խնդիրներ առաջացնել: Դրա համար կարևոր է բացատրել ուսուցիչներին երեխայի հնարավոր կարիքների մասին: Ծնողները և ուսուցիչները պետք է անեն իրենցից կախված ամեն ինչ, որպեսզի երեխան կարողանա սովորական ընթացքով մասնակցել դպրոցական միջոցառումներին, ոչ միայն, որպեսզի հաջողություններ ունենա ուսման մեջ, այլ նաև որպեսզի ընդունվի և գնահատվի և՛ հասակակիցների, և՛ մեծահասակների կողմից: Ապագա ներգրավվածությունը պրոֆեսիոնալ կյանքին հիվանդի համար կարևոր նշանակություն ունի, և խրոնիկ հիվանդություններով հիվանդների գլոբալ օգնության նպատակներից մեկն է:

3.3 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Ֆիզիկական ակտիվությունը պետք է լինի այնքան, որքան հիվանդը տանում է: Հետևաբար երեխաներին մասնակցել սպորտային ակտիվություններին թույլատրվում է ընդհանուր ցուցումներով, բայց վստահ լինելով, որ նրանք կդադարեցնեն, եթե ունենան հոդացավ, իսկ մարզիչները պետք է կանխարգելեն սպորտային վնասվածքները, հատկապես դեռահասների մոտ: Չնայած սպորտային վնասվածքները կարող են հոդերի կամ մաշկի բորբոքում հրահրել, վերջիններս բուժվում են արագ և հավանական ֆիզիկական վնասվածքն ավելի քիչ ազդեցություն է ունենում երեխայի վրա, քան հիվանդության պատճառով ընկերների հետ սպորտով չգբաղվելու հասցրած հոգեբանական վնասը:

3.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի մասին:

Չկան խորհուրդներ յուրահատուկ սննդակարգի մասին: Ընդհանուր առմամբ, երեխաները պետք է ընդունեն իրենց տարիքին համապատասխան, բալանսավորված, նորմալ սնունդ: Աճող երեխային խորհուրդ է տրվում առողջ, բավարար քանակի

սպիտակուց, կալցիում և վիտամիններ պարունակող, լավ բալանսավորված սնունդ: Կորտիկոստերոիդ ստացող հիվանդները պետք է խուսափեն գերսնվելուց, քանի որ այս դեղերը կարող են բարձրացնել ախորժակը:

3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:
Ոչ:

3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:
Այո, երեխան կարող է պատվաստվել, սակայն բուժող բժիշկը պետք է տեղակացված լինի կենդանի թուլացված պատվաստանյութերով պատվաստումների մասին:

3.7 Ի՞նչ կասեք սեռական կյանքի, հղիության և հակաբեղմնավորիչների մասին:
Ներկայումս այս հարցի մասին ինֆորմացիա գրականության մեջ հասանելի չէ: Որպես ընդհանուր օրենք, այլ առևտրորբոքային հիվանդությունների նման, ավելի լավ է հղիությունը նախապես պլանավորել, ինչը թույլ կտա հարմարեցնել բուժումը, հաշվի առնելով պտղի վրա կենսաբանական ազեցիկների հնարավոր կողմնակի ազդեցությունները: