

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

## متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA)

نسخة من 2016

### 1- ما هي متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA)

#### 1-1 ما هي؟

مرض وهو، الشباب وحب الغنغريني الجلد وتقيح جِيْقَاله المفاصل لالتهاب اختصار هو (PAPA) وراثي يتميز بثلاثة أعراض وهي التهاب المفاصل المتكرر ونوع من تقرحات الجلد المعروفة بتقيح الجلد الغنغريني ونوع من حب الشباب المعروف بحب الشباب الكيسي.

#### 2-1 ما مدى شيوعها؟

يبدو أن متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) من الأمراض النادرة جداً، حيث لم يتم العثور إلا على عدد قليل للغاية من الحالات ، ومع ذلك فإن معدل الإصابة بالمرض غير معروف بالضبط وقد يكون هناك تقلقل من شأنه. تُصيب متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) الذكور والإناث على حد سواء، وعادة ما يظهر المرض خلال مرحلة الطفولة.

#### 3-1 ما هي أسباب هذا المرض؟

متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) هي مرض وراثي تتسبب فيه طفرة في جين يُسمَّى PSTPIP1؛ حيث تغير الطفرات الجينية وظيفة البروتين التي يحددها له الجين؛ وهذا البروتين يقوم بدور في عملية تنظيم الاستجابة الالتهابية.

#### 4-1 هل المرض وراثي؟

متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) هي مرض

وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة، ويعني ذلك أنها غير مرتبطة بنوع الجنس، كما يعني أن أحد الوالدين لديه على الأقل بعض أعراض هذا المرض وعادة ما يُلاحَظ أن أكثر من شخص مصاب في عائلة واحدة، مع وجود أشخاص مصابين في كل جيل. وفي حالة تخطيط شخص مصاب بهذا المرض لإنجاب أطفال، ستبلغ فرصة إنجاب طفل يعاني من نفس المرض 50%.

### 5-1 لماذا أصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

لقد ورث الطفل المرض من أحد أبويه اللذين يحمل أحدهما جين PSTPIP1 به طفرة، والحامل للطفرة الجينية من الأبوين قد تظهر (أو لا تظهر) عليه كافة أعراض المرض. ولا يمكن الوقاية من هذا المرض ولكن يمكن معالجة أعراضه.

### 6-1 هل هو معدٍ؟

تعتبر متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) غير معدية.

### 7-1 ما هي الأعراض الرئيسية؟

تتمثل أعراض المرض الأكثر شيوعاً في التهاب المفاصل وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب الكيسي، ونادراً ما تصيب الأعراض الثلاثة نفس المريض في الوقت ذاته؛ حيث يحدث التهاب المفاصل عادة في وقت مبكر من مرحلة الطفولة (تحدث النوبة الأولى خلال سن ما بين سنة و10 سنوات) والذي عادة ما يُصيب مفصلاً واحداً في كل مرة، فيُصبح المفصل المصاب متورماً ومؤلماً وأحمر اللون، ويُشبه المظهر السريري التهاب المفاصل الإنتاني (نوع من التهاب المفاصل يتسبب فيه وجود بكتيريا في المفصل). وقد يتسبب التهاب المفاصل الخاص بمتلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب ظهور يبدأ ما عادة .بالمفصل المحيط والعظم المفصلي للغضروف تلف حدوث في (PAPA) آفات الجلد التقرحية الكبيرة المعروفة بتقيح الجلد الغنغريني في وقت لاحق وغالباً ما تُصيب القدمين، بينما يظهر حب الشباب الكيسي في المعتاد خلال مرحلة المراهقة وقد يدوم حتى مرحلة البلوغ وهو يُصيب الوجه ومنطقة الذراع، وغالباً ما يُعجل تعرض الجلد أو المفصل لإصابة طفيفة من ظهور الأعراض.

### 8-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف هذا المرض من طفل إلى آخر، فالشخص الحامل لجين به طفرة قد لا تظهر عليه أعراض المرض أو قد تظهر عليه أعراضاً طفيفة فقط (تغلغل متغير)، فضلاً عن أن الأعراض قد تتغير للأفضل في المعتاد كلما تقدم الطفل في السن.

## 2- التشخيص والعلاج

### 2-1 كيف يتم تشخيصه؟

يمكن اعتبار طفل ما مصاباً بمتلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) إذا كان يُعاني من نوبات متكررة من التهاب المفاصل المؤلم الذي يُشبه من الناحية السريرية التهاب المفاصل الإنتاني ولا يستجيب للعلاج بالمضادات الحيوية، قد لا تظهر الأعراض الجلدية مع التهاب المفاصل في نفس الوقت كما قد لا تظهر لدى جميع المرضى. ويجب أيضاً إجراء تقييم مفصل لتاريخ العائلة؛ فبما أن المرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة، من المرجح أن تظهر لدى أفراد آخرين من العائلة على الأقل بعض أعراض المرض. ولا يمكن إجراء التشخيص إلا باستخدام تحليل جيني يؤكد وجود طفرة في جين PSTPIP1.

### 2-2 ما هي أهمية الفحوصات؟

تحاليل الدم (مثل: سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C وعدد كرات الدم): والتي عادة ما تكون نتائجها غير طبيعية خلال نوبات التهاب المفاصل؛ وهذه التحاليل تُستخدم في إظهار وجود التهابات، ولكن ظهور نتائج هذه التحاليل غير طبيعية لا يعني بالتحديد تشخيص المرض على أنه متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA).

تحليل سائل المفصل: عادة ما يتم وخز المفصل للحصول على سائل منه (المعروف بالسائل الزليلي) وإجراء تحليل عليه؛ حيث يكون السائل الزليلي المستخلص من مرضى متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) قحي (أصفر وكثيف) ويحتوي على عدد كبير من العدلات وهي نوع من خلايا الدم البيضاء، وهذا المظهر مماثل لالتهاب المفاصل الإنتاني ولكن المزارع البكتيرية تكون سلبية. التحليل الجيني: وهو التحليل الوحيد الذي يؤكد بشكل قاطع تشخيص متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) والذي يُظهر وجود طفرة في الجين الدم من صغيرة كمية على جريء التحليل وهذا، PSTPIP1

### 2-3 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

نظراً إلى أن هذا المرض وراثي، لا يمكن الشفاء من متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA)، ومع ذلك، يمكن علاجها بالأدوية التي تُسيطر على التهاب المفاصل وتقي من تعرضها للتلف، كما يحدث المثل مع الآفات الجلدية إلا أن استجابتها للعلاج بطيئة.

### 2-4 ما هي العلاجات؟

علاج متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) يختلف من حالة إلى أخرى اعتماداً على العرض السائد لدى المريض؛ فنوبات التهاب المفاصل عادة

ما تستجيب بشكل سريع عند تناول الكورتيكوستيرويدات corticosteroids عن طريق الفم أو الحقن داخل المفصل. ولكن قد تكون فعاليتها أحياناً غير مرضية كما قد تتكرر الإصابة بالتهاب المفاصل في كثير من الأحيان، مما يستلزم تعاطي الكورتيكوستيرويدات على المدى الطويل مما قد يتسبب في التعرض لآثارها الجانبية. يُظهر تقيح الجلد الغنغريني بعض الاستجابة لتناول الكورتيكوستيرويدات عن طريق الفم كما أنها عادة ما تُعالج باستخدام كابت موضعي للمناعة (كريم) وأدوية مضادة للالتهابات، ولكن الاستجابة بطيئة وقد تكون الآفات مؤلمة. سُجِّلت في الآونة الأخيرة مع بعض الحالات الفردية أن استخدام الأدوية البيولوجية التي تثبِّط السيتوكين IL-1 أو عامل نخر الورم أمر فعال في معالجة تقيح الجلد والتهاب المفاصل والوقاية من تكرار نوباته. ونظراً لندرة الإصابة بهذا المرض، لا تتوفر له دراسات منضبطة.

## 2-5 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

يصحب العلاج بالكورتيكوستيرويد زيادة في الوزن وتورم في الوجه وتقلب الحالة المزاجية، وقد يتسبب العلاج بهذه الأدوية على المدى الطويل في قمع عملية النمو والإصابة بهشاشة العظام.

## 2-6 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

عادة ما يكون الهدف من العلاج السيطرة على تكرار نوبات التهاب المفاصل أو تكرار ظهور الأعراض الجلدية وعادة لا يكون إعطاء الدواء بشكل مستمر.

## 2-7 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا توجد تقارير منشورة تُفيد بأن هناك علاجات تكميلية فعالة.

## 2-8 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

عادة ما تتحسن صحة الأفراد المصابين مع تقدمهم في العمر كما قد تختفي مظاهر المرض، ولكن ذلك لا يحدث دوماً مع جميع المرضى.

## 2-9 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟

تصبح الأعراض طفيفة مع التقدم في العمر، ولكن نظراً إلى أن متلازمة التهاب المفاصل المُقَيِّح وتقيح الجلد الغنغريني وحب الشباب (PAPA) من الأمراض النادرة للغاية، فمآله على المدى الطويل لا يزال غير معروف.

## 3- الحياة اليومية

### 1-3 كيف يمكن أن يؤثر هذا المرض على الحياة اليومية للطفل المصاب وعائلته؟

تفرض نوبات التهاب المفاصل الحادة قيوداً على ممارسة الأنشطة اليومية، إلا أنها تستجيب بشكل سريع للغاية في حالة معالجتها بشكل صحيح، بينما قد يكون تقيح الجلد العنبريني مؤلماً ويستجيب بشكل بطيء إلى حد ما، ويمكن أن يتسبب تأثير الإصابة الجلدية على أجزاء مرئية من الجسم (مثل الوجه)، في إزعاج كبير للمرضى والأبوين.

### 2-3 ماذا عن المدرسة؟

مواصلة تحصيل العلم هي أمر ضروري للأطفال المصابين بالأمراض المزمنة، وهناك بعض العوامل التي قد تتسبب في مشاكل بالنسبة للحضور، ومن ثم فمن المهم توضيح الاحتياجات الخاصة للطفل إلى مدرسيه. وعلى الآباء والمدرسين بذل كل ما في وسعهم لتمكين الطفل من المشاركة في الأنشطة المدرسية بشكل طبيعي، وذلك حتى لا يكون الطفل ناجحاً فقط من الناحية الأكاديمية، بل يحظى أيضاً بالقبول والتقدير من قرائه ومن البالغين على حد سواء. ومن الضروري للمرضى الصغار الاندماج في المستقبل في الحياة المهنية وذلك أحد أهداف الرعاية العالمية للمرضى المصابين بأمراض مزمنة.

### 3-3 ماذا عن ممارسة الرياضة؟

يمكن ممارسة الأنشطة الرياضية حسب تحمل المريض لها، ولأجل ذلك، فإن التوصية العامة تتمثل في السماح للمرضى بممارسة الأنشطة الرياضية والتأكد من أنهم سوف يتوقفون عند شعورهم بألم في المفاصل، والتنبيه على مدرسي الرياضة على الوقاية من وقوع الإصابات الرياضية، وبالأخص للمراهقين. على الرغم من أن الإصابات الرياضية قد تُعجل ظهور التهاب المفاصل أو الجلد، إلا أنه يمكن معالجته سريعاً. وجدير بالذكر أن الضرر الجسدي الذي يعقب ذلك أقل بكثير من الضرر النفسي الناتج عن الحرمان من ممارسة الرياضة مع الأصدقاء بسبب المرض.

### 4-3 ماذا عن النظام الغذائي؟

لا يوجد ما يوصي باتباع نظام غذائي معين، وبشكل عام، ينبغي أن يسير الطفل على نظام غذائي متوازن ومتناسب مع عمره. ويوصى للطفل في مرحلة النمو باتباع نظام غذائي صحي متوازن يحتوي على كمية كافية من البروتين والكالسيوم والفيتامينات. وينبغي للمرضى الذين يتناولون الكورتيكوستيرويدات الابتعاد عن الإفراط في الأكل، حيث إن هذه الأدوية قد تعمل على زيادة الشهية.

### 5-3 هل يمكن للمناخ التأثير على مسار المرض؟

كلا، ليس بإمكانه ذلك.

---

### **6-3 هل يمكن للطفل المصاب بهذا المرض تلقي التطعيمات؟**

نعم، يمكن للطفل أن يتلقى التطعيمات بل يجب ذلك؛ ومع ذلك يجب إعلام الطبيب المعالج قبل إعطاء المريض اللقاحات الحية الموهنة لتقديم المشورة الملائمة لكل حالة على حدة.

### **7-3 ماذا عن الحياة الجنسية والحمل ووسائل منع الحمل؟**

لا يوجد في المؤلفات الطبية حتى الآن معلومات متاحة حول هذا الجانب لدى المرضى، ولكن كقاعدة عامة، كما في الأمراض الأخرى ذاتية الالتهاب، من الأفضل التخطيط للحمل من أجل تكييف العلاج مسبقاً بسبب الآثار الجانبية المحتملة للعوامل البيولوجية على الأجنة.