

https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL_IL/intro

תסמונת PAPA

גרסת 2016

1. מהי תסמונת PAPA?

1.1 מהי המחלה?

ראשי התיבות PAPA פירושם דלקת מפרקים מוגלתית, פיודרמה גנגרנוזום ואקנה גנטית מחלה זוהי (Pyogenic Arthritis, Pyoderma Gangrenosum and Acne). התסמונת מאופיינת על ידי שלישיית תסמינים אשר כוללת דלקת מפרקים חוזרת, סוג של כיבים עוריים הנקראים פיודרמה גנגרנוזום, וסוג של אקנה הנקרא אקנה ציסטית.

1.2 האם מדובר במחלה שכיחה?

תסמונת PAPA ככל הנראה נדירה מאוד. תוארו מעט מאוד מקרים (פחות מ-10). יחד עם זאת, שכיחות המחלה איננה ידועה במדויק, ויתכן כי אינה מוערכת כראוי. היא קיימת בקרב גברים ונשים במידה שווה. לרב המחלה מופיעה במהלך הילדות.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

תסמונת PAPA הינה מחלה גנטית הנגרמת על ידי מוטציות בגן בשם PSTPIP1. המוטציות משנות את תפקוד החלבון שמקודד על-ידי הגן. חלבון זה יש תפקיד בויסות התגובה הדלקתית.

1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית. משמעות הדבר היא שהיא איננה קשורה למין החולה. בנוסף הורה אחד לפחות יראה חלק מתסמיני המחלה ובדרך כלל ניתן לראות במשפחה אחת יותר מחולה אחד, עם חולים בכל דור. כאשר מישהו עם תסמונת PAPA מתכנן להביא ילדים, ישנו סיכוי של 50% להולדת ילד עם המחלה.

1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?

הילד ירש את המחלה מאחד מהוריו אשר הינו נשא של מוטציה בגן PSTPIP1. ההורה שהינו נשא של המוטציה עשוי להראות את תסמיני המחלה- כולם, חלקם או שכלל לא יראה תסמינים. לא ניתן למנוע את המחלה, אך ניתן לטפל בתסמיניה.

1.6 האם המחלה מדבקת?

לא, תסמונת זו אינה מדבקת.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?

התסמינים השכיחים ביותר של המחלה הינם דלקת מפרקים, פיודרמה גנגרנוזום ואקנה ציסטית. לעיתים נדירות כל השלושה מופיעים אצל אותו מטופל בו זמנית. דלקת מפרקים מתרחשת בדרך כלל בשלב מוקדם בילדות (התקף ראשון בין הגילאים 1-10 שנים) ולרב מערבת מפרק אחד בכל פעם. המפרק המעורב הופך לנפוח, כואב ואדום. ההופעה הקלינית דומה לדלקת מפרקים זיהומית (דלקת מפרקים הנגרמת על ידי נוכחות של חיידק במפרק). דלקת מפרקים של תסמונת PAPA עשויה לגרום נזק לסחוס המפרק ולעצמות המפרק. הנגעים העוריים הכיביים הגדולים, הנקראים פיודרמה גנגרנוזום, מופיעים בדרך כלל מאוחר יותר ומערבים את הרגליים. אקנה ציסטית מופיעה בדרך כלל במהלך גיל ההתבגרות ועשויה להמשיך לגיל הבגרות, והיא מערבת את הפנים החזה והגב. פגיעה קלה בעור או במפרק עשויה ת=לעיתים קרובות לעורר את התסמינים.

1.8 האם המחלה זהה אצל כל ילד?

המחלה איננה זהה אצל כל ילד. אדם שהינו נשא של המוטציה בגן עשוי שלא להראות את כל התסמינים של המחלה, או להראות תסמינים קלים ביותר ("חדירות חלקית"). בנוסף, התסמינים עשויים להשתנות, בדרך כלל להשתפר, ככל שהילד גדל.