

سندرم PAPA

نسخه 2016

1. سندرم پاپا چیست؟

1.1 این بیماری چیست؟

کلمه پاپا از کلمات: پیوژنیک آرتریت (آرتریت عفونی)، پیودرما گانگروزوم (ضایعه پوستی چرکی) و آکنه (جوش چرکی) تشکیل شده است. این بیماری یک بیماری ژنتیکی به شمار می رود. سه علامت مشخص این بیماری شامل: آرتریت های مکرر، یک نوع زخم پوستی به نام پیودرما گانگروزوم و نوعی از آکنه هایی که به صورت کیستیک می باشند مشخصه این سندرم می باشند.

2.1 شیوع این بیماری چقدر است؟

سندرم پاپا خیلی نادر می باشد. موارد خیلی کمی معرفی شده اند. اگرچه شیوع بیماری به طور دقیق مشخص نیست و شاید مواردی از بیماری، شناخته نشده باشند. شیوع پاپا در مرد و زن یکسان است. معمولا بیماری در زمان کودکی آشکار می گردد.

3.1 علت های این بیماری چیست؟

سندرم پاپا یک بیماری ژنتیکی است که با جهش در ژن PSTPIP1 ایجاد می شود. با این جهش عملکرد پروتئینی که توسط این ژن کد می شود تغییر پیدا می کند. این پروتئین نقش مهمی را در تنظیم پاسخ ایمنی ایفا می کند.

4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

سندرم پاپا به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد. این به آن معنی است که به ارث رسیدن آن وابسته به جنس نیست. این موضوع همچنین این معنی را می دهد که در یک خانواده حداقل چند تا از علائم بیماری و معمولا بیش از یک فرد در خانواده درگیر می شوند. در نتیجه زمانیکه یک نفر با سندرم پاپا قصد آوردن فرزند دارد، 50% احتمال ابتلای فرزند ایشان به سندرم پاپا وجود دارد.

5.1 چرا فرزند من این بیماری را دارد؟ آیا می توان از آن پیشگیری کرد؟
کودک بیماری را از یکی از والدین خود که حامل ژن PSTPIP1 بوده است به ارث برده است. والدینی که حامل این جهش ژنی می باشند ممکنست همه علائم بیماری را نشان بدهند ویا اینکه کلیه علامتها را نشان ندهند. بیماری قابل پیشگیری نیست ولی علایم آن قابل درمان هستند.

6.1 آیا این بیماری عفونی است؟
سندرم پا پا عفونی نیست.

7.1 علایم بالینی اصلی بیماری چیست؟
شایعترین علایم بیماری شامل التهاب مفص (آرتریت)، پیودرما گانگروزوم و آکنه کیستیک می باشد. به صورت نادر شاید هر سه علامت در یک بیمار همزمان بروز کنند. آرتریت معمولا زودهنگام در دوران کودکی رخ می دهد (اولین حمله بین سن 1 تا 10 سال رخ می دهد)، که معمولا در زمان تشخیص یک مفصل را درگیر کرده است. مفصل درگیر ملتهب ، دردناک و قرمز می باشد. علایم بالینی شبیه به یک آرتریت عفونی (یعنی آرتریتی که به علت وجود باکتری در مفصل ایجاد شده) هستند. آرتریت سندرم پا پا ممکنست باعث آسیب به غضروف مفصلی و استخوان اطراف آن شود. یک ضایعه زخمی بزرگدر پوست که به نام پیودرما گانگروزوم شناخته می شود، معمولا شروع دیرتری دارد وغالبا پاها را درگیر می کند. آکنه کیستیک معمولا در دوران نوجوانی ظاهر می شود و تا بزرگسالی ادامه می یابد و صورت وتنه را درگیر می کند. آسیب مختصر به پوست و مفصل معمولا علایم بیماری را تسریع میکند.

8.1 آیا بیماری در همه کودکان مشابه است؟
بیماری در همه کودکان یکسان نیست. وقتی هم که یک فرد حامل ژن بیماری باشد شاید همه علایم بیماری را نشان ندهد و یا اینکه فقط علایم خفیفی از بیماری را نشان بدهد (نفوذ متغیر). علاوه بر این ممکن علایم است تغییر پیدا کند و معمولا این تغییر به صورت بهبود علایم خواهد بود که با بالا رفتن سن بیمار رخ می دهد.