



paediatric  
rheumatology  
european  
society



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

## متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحح الجلد الغنغريري وحب الشباب (PAPA)

نسخة من 2016

### 1- ما هي متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحح الجلد الغنغريري وحب الشباب (PAPA)

#### 1-1 ما هي؟

وهو ،الشباب وحب الغنغريري الجلد وتقحح ~~ج~~يُقاله المفاصل لالتهاب اختصار هو (PAPA) مرض وراثي يتميز بثلاثة أعراض وهي التهاب المفاصل المتكرر ونوع من تقرحات الجلد المعروفة بتقحح الجلد الغنغريري ونوع من حب الشباب المعروف بحب الشباب الكيسى.

#### 2-1 ما مدى شيوعها؟

يبدو أن متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحح الجلد الغنغريري وحب الشباب (PAPA) من الأمراض النادرة جداً، حيث لم يتم العثور إلا على عدد قليل للغاية من الحالات (أقل من 10 حالات)، ومع ذلك فإن معدل الإصابة بالمرض غير معروف بالضبط وقد يكون هناك حالات لم يتم التعرف عليها . تُصيب متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحح الجلد الغنغريري 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 المُقيّح وتقحح الجلد الغنغريري وحب الشباب (PAPA) هي مرض وراثي تتسرب فيه طفرة في جين يُسمى PSTPIP1؛ حيث تغير الطفرات الجينية وظيفة البروتين التي يحددها له الجين؛ وهذا البروتين يقوم بدور في عملية تنظيم الاستجابة الالتهابية.

#### 4- هل المرض وراثي؟

متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحّم الجلد الغنغريري 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 يلاحظ أن أكثر من شخص مصاب في عائلة واحدة، مع وجودأشخاص مصابين في كل جيل. وفي حالة تخطيط شخص مصاب بهذا المرض لإنجابأطفال، ستبلغ فرصة إنجاب طفل يعاني من نفس المرض 50%.

#### ٤-٥ 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 الآبوبين قد تظهر (أو لا تظهر) عليه كافة أعراض المرض. ولا يمكن الوقاية من هذا المرض ولكن يمكن معالجة أعراضه.

#### ٤-٦ هل هو معد؟

تعتبر متلازمة التهاب المفاصل المُقيّح وتقحّم الجلد الغنغريري وحب الشباب (PAPA) غير معدية.

#### ٤-٧ ما هي الأعراض الرئيسية؟

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

#### ٤-٨ هل يتتشابه 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 أعراضًا طفيفة فقط (تغلغل متغير)، فضلاً عن أن الأعراض قد تتغير للأفضل في المعتاد كلما تقدم الطفل في السن.