

<https://printo.it/pediatric-rheumatology/LB/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؟

وهو، الشباب وحب الغنغريني الجلد وتقيح جَيِّقًا المفاصل لالتهاب اختصار هو (PAPA) مرض 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 (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 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 يُسمى 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%.

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

لقد ورت 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.

### 1-6 هل هو معدٍ؟

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

### 1-7 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.

### 1-8 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 متغيّر)، فضلاً عن أن الأعراض قد تتغير للأفضل في المعتاد كلما تقدم الطفل في السن.