

## תסמונת סאפו (SAPHO syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode793

### הגדרת המחלה

מחלה נדירה, אוטו-דלקתית מוגלתית, המאופיינת על ידי הקשר של מעורבות עורית נייטרופילית ודלקת כרונית ולא חיידיקית בעצם.

### אפידמיולוגיה

על אף שההיארעות והשכיחות שלה מצויות כנראה בהערכת חסר, תסמונת סאפו (SAPHO), ראשי תיבות של דלקת קרום המפרק [Synovitis], אקנה [Acne], פוסטולוזיס [Pustulosis], צמיחה מוגזמת של העצם [Hyperostosis] ודלקת העצם [Osteitis] נחשבת להפרעה נדירה.

### תיאור קליני

גיל ההתפרצות נע בין גיל ההתבגרות לבגרות המאוחרת, עם גיל חציוני שנע בין 30 ל-40. תסמונת סאפו כוללת ספקטרום רחב של חריגות, המאופיינות על ידי שילובים משתנים של ביטויים במפרקים, בעצמות ובעור בדרגות חומרה שונות. ההופעה של כאב, נוקשות ונפיחות בעצמות ובמפרקים היא לרוב ערמומית. אצל מבוגרים, דלקת מתרחשת בעיקר בחלק הקדמי של קיר החזה, אך גם בעמוד השדרה, ובתדירות נמוכה יותר בלסת התחתונה ובעצמות הכסל (באגן); אצל ילדים, היא מציגה פיזור דומה כדלקת כרונית לא חיידיקית בעצם (CRMO\CNO) (למשל, עצמות ארוכות, עצם הבריח, עמוד השדרה). כאשר מתרחשת דלקת קרום המפרק, היא מתבטאת ברוב המקרים במפרק העצה והכסל (המחבר בין עמוד השדרה התחתון לבין האגן), מפרק הירך או הברכיים, או מפרקי עצם החזה והבריח. כתלות בחומרת התסמינים, ייתכן שיוצג טווח מוגבל של תנועה. מעורבות עורית כוללת אקנה חמורה, פוסטולוזיס של הידיים והרגליים ופסוריאזיס מוגלתי. ביטויים עוריים לעתים מתחילים 1-2 שנים לפני השינויים בעצמות, אך עלולים להופיע במקביל או מעל 20 שנים מאוחר יותר. המטופלים עלולים לסבול גם מכאב בטן, משלשולים, מבקיעים או מכיבים בפי הטבעת, מה שמצביע על הקשר האפשרי עם מחלת מעיים דלקתית (IBD). רוב המחברים העוסקים במחלה זו מתייחסים ל-CRMO\CNO כצורה של תסמונת סאפו השכיחה בקרב ילדים. למעשה, ההיארעות התכופה של הפרעות עוריות או של IBD מצדדת בהכללה של שתי קבוצות אלו באותו ספקטרום.

### אטיולוגיה

האטיולוגיה אינה ידועה. נראה כי מקורה של תסמונת סאפו במספר גורמים עם רכיבים גנטיים, סביבתיים, אימונולוגיים וזיהומיים. חיידיקים שצומחים לאט, כגון *Propionibacterium acnes*, יכולים לפעול כגורם מעורר.

### טכניקות אבחון

האבחון, שהחשד לקביעתו עולה בעת בדיקה קלינית, חייב להיות מאושר עם הליכי הדמיה (רנטגן, CT, MRI) המציגים שילוב של תמס העצם וטרשת האוזן עם צמיחה עודפת שניונית של העצם, בצקת במח העצם, דלקת



## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

בקרומים (הפנימי והחיצוני) של העצם, דלקת שרירים פריפוקלית ודלקת מפרקים סמוכה. ביופסיה של העצם לרוב מגלה הסתננות של נויטרופילים בשלבים המוקדמים, בהדרגה מוחלפים בתאים חד-גרעיניים וקשורים לטרשת בשלבים המאוחרים. מחקר בקטריוולוגי לעיתים חיובי עבור *Propionibacterium acnes*. תרבית נוזל סינוביאלי במפרקים לרוב שלילית.

### אבחנה מובדלת

האבחנה המובדלת כוללת דלקת זיהומית של העצם או דלקת במפרקים, היסטיוציטוזיס של תאי לנגרהנס וגידולים בעצם, כגון סרקומה ע"ש יואינג, אוסטאובלסטומה ואוסטאואיד אוסטאומה. היפופוספטזיה (תת-פעילות פוספאטאז) עשויה לחקות את פנוטיפ העצם של תסמונת סאפו.

### ייעוץ גנטי

מרבית המקרים הם ספורדיים. דווחו מספר מקרים בתוך המשפחה.

### ניהול וטיפול

הטיפול הוא בעיקר סימפטומטי והוא מבוסס על תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים, לעיתים מוחלפות בקורטיקוסטרואידים (למשל, פרדניזון). במקרים עמידים, ייתכן שייעשה שימוש גם בתרופות נוגדות שגרון משנות מחלה (למשל, מתוטרקסאט). ביפוספונאטים במתן תוך-ורידי (פמידרונאט, זולדרונאט) יכולות להקל על הכאב בעצם. לאחרונה, מעכבי TNF הציגו תוצאות מעודדות בבקרת ביטויי המחלה הן בעצמות ובמפרקים והן בעור. המאפיינים בעצמות ובמפרקים יכולים גם להיות מטופלים באמצעות סולפאסאלאזין. ניתן לטפל באקנה עם אנטיביוטיקה מערכתית, כגון דוקסיציקלין. פוסטולוזיס של הידיים והרגליים או פסוריאזיס מוגלתי לרוב מגיבים היטב לקורטיקוסטרואידים מקומיים או לטיפול פסוראלן ואולטרה-סגול (PUVA) A. מומלץ לבצע פיזיותרפיה.

### פרוגנוזה

לרוב, המחלה יש התפתחות כרונית, עם תקופות לסירוגין של הפוגה והישנות, לעיתים עם הופעת נגעים חדשים של טרשת האוזן. פתרון ספונטני יכול להתרחש. סיבוכים כוללים ליקוי בתפקוד העצמות והמפרקים, דחיסת כלי הדם, תסמונת כאב כרוני והתקדמות לעבר דלקת מפרקים מסוג spondyloarthritis קלאסית.

### מבקר מומחה:

פרופ' הרמן גירשיק

עדכון אחרון: 01-06-2019

תאריך תרגום: 03-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.





הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”