



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

РАРА Синдром

Версия на 2016

1. КАКВО Е РАРА?

1.1 Какво е това?

Съкращението РАРА означава пиогенен/гноен артрит, гангренозна пиодерма и акне. Това е генетично детерминирано заболяване. Триадата от симптоми характеризиращи синдрома включва повтарящ се артрит, вид кожни язви, известни като гангренозна пиодерма и тип на акне, известен като кистозно акне.

1.2 Колко често е?

Синдромът РАРА изглежда е много рядък. Описани са много малко случаи. Въпреки това, честотата на заболяването не е известна и може да е подценена. РАРА засяга еднакво мъже и жени. Обикновено, заболяването се появява по време на детството.

1.3 Какви са причините за заболяването?

РАРА синдромът е генетично заболяване, причинено от мутации в ген, наречен PSTPIP1. Мутациите променят функцията на протеин, който се кодира от този ген; този протеин играе важна роля в регулирането на възпалителния отговор.

1.4 Наследствено ли е?

Синдромът РАРА се наследява като автозомно-доминантно заболяване. Това означава, че то не е свързана с пола. Това също означава, че единият родител показва поне някои симптоми на

заболяването и обикновено в едно семейство има повече от един засегнат индивид. Засегнатите лица са във в всяко поколение. Когато някой със синдрома PAPA планира да има деца, има 50% шанс детето да е с PAPA синдром.

1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да бъде предотвратено?

Детето е наследило болестта от един от неговите / нейните родители, който носи мутация в гена PSTPIP1. Родителят, който носи мутацията може да проявява или да не проявява всички симптоми на болестта. Заболяването не може да бъде предотвратено, но симптомите могат да бъдат лекувани.

1.6 Инфекциозно ли е?

PAPA синдромът не е инфекциозен.

1.7 Какви са основните симптоми?

Най-честите симптоми на болестта са артрит, гангренозна пиодерма и кистозно акне. Рядко и трите са налични в едно и също време в един и същи пациент. Артритът се появява обикновено в началото на детството (първият епизод настъпва между 1 и 10-годишна възраст); тя обикновено включва една става в даден момент. Засегнатата става става подута, болезнена и зачервена. Клинично прилича на септичен артрит (артрит, причинени от наличието на бактерии в ставата). Артритът при синдрома PAPA може да причини увреждане на ставния хрущял и околоставните кости. Големите язвени кожни лезии, известни като гангренозна пиодерма, обикновено имат по-късно начало и често засягат краката. Кистозното акне обикновено се появява по време на юношеството и може да продължи и в зряла възраст, с ангажиране на лицето и торса. Симптомите често се предхождат от незначително нараняване на кожата или ставата.

1.8 Еднакво ли е заболяването при всяко дете?

Заболяването не е едно и също при всяко дете. Лице носещо

мутация в гена може да не проявява всички симптоми на заболяването, или може да проявява само много леки симптоми (променлив пенетрантност). Освен това, симптомите могат да се променят, обикновено се подобряват, с израстването на детето.