



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BG/intro

РАРА Синдром

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се поставя диагнозата?

Възможно е да се мисли за РАРА синдром при дете с повтарящи се епизоди на болезнен възпалителен артрит, който клинично наподобява септичен артрит и не реагира на лечение с антибиотици. Артритът и кожните прояви могат да не се появят в едно и също време и не може да не присъстват при всички пациенти. Следва също така да се извърши подробен анализ на фамилната анамнеза; тъй като заболяването е автозомно доминантно, е вероятно други членове на семейството да проявят поне някои симптоми на заболяването. Диагнозата може да се постави само от генетичен анализ, за да се установи наличието на мутации в гена PSTPIP1.

2.2 Какво е значението на изследванията?

Кръвните тестове: скорост на утаяване еритроцитите (СУЕ), С-реактивен протеин (CRP) и пълна кръвна картина обикновено са абнормни по време на епизодите на артрит; тези тестове се използват за доказване наличието на възпаление. Техните отклонения не са специфични за диагнозата на РАРА синдром
Анализ на ставна течност: по време на епизодите на артрит обикновено се извършва ставна пункция за да се вземе ставна течност (известна като синовиална течност). Синовиалната течност от пациенти с РАРА синдром е гнойна (жълта и гъста) и съдържа повишен брой неутрофили, вид бели кръвни клетки. Наподобява тази при септичен артрит, но бактериалните култури

са отрицателни. Генетичен тест: единственият тест, който потвърждава недвусмислено диагнозата PAPA синдром е генетичният тест, който показва наличие на мутация в гена на PSTPIP1. Този тест се провежда с малко количество кръв.

2.3 Може ли да бъде лекувано или излекувано?

Тъй като това е генетично заболяване, PAPA синдромът не може да бъде излекуван. Въпреки това, може да се лекува с лекарства, които контролират възпалението на ставите, предотвратяващо тяхното увреждане. Същото важи и за кожните лезии, въпреки че техният отговор на лечението е бавен.

2.4 Какво е лечението?

Лечението на PAPA синдрома е различно, в зависимост от доминиращите прояви. Епизодите на артрит обикновено се повлияват по-бързо от перорални или вътреставни кортикостероиди. Понякога, тяхната ефективност не е задоволителна и артритът много често се повтаря, което налага продължителна кортикостероидна терапия, която може да предизвика странични ефекти. Гангренозната пиодерма показва известен отговор на перорални кортикостероиди и също така обикновено се лекува с локален (крем) имуносупресант и противовъзпалителни средства. Отговорът е бавен и лезиите могат да бъдат болезнени. Напоследък се съобщава, в единични случаи, че лечението с нови биологични лекарства които инхибират IL-1 или TNF, е ефективно за пиодерма, както и за лечение и превенция на рецидивите на артрит. Поради рядкото разпространение на болестта, няма контролирани проучвания.

2.5 Какви са станичните ефекти на лечението?

Лечението с кортикостероиди е свързано с увеличаване на теглото, подуване на лицето и промени в настроението. Продължителното лечение с тези лекарства може да доведе до потискане на растежа и остеопороза.

2.6 Колко дълго трябва да продължи лечението?

Лечението обикновено е насочено към контролиране на рецидивите на артрит или кожните прояви и обикновено не се прилага непрекъснато.

2.7 Какво е мнението за неконвенционални или допълващи терапии?

Не са открити публикувани проучвания за ефективни допълващи терапии.

2.8 Колко дълго продължава заболяването?

Засегнатите лица обикновено стават по-добре, с израстването и болестните прояви могат да изчезнат. Все пак, това не се случва при всички пациенти.

2.9 Каква е дългосрочната прогноза (очакван резултат и ход) на заболяването?

Симптоми стават по-леки с възрастта. Въпреки това, тъй като PAPA синдромът е много рядко заболяване, дългосрочната прогноза не е известна.