



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/BG/intro](http://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.

## **2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как се поставя диагнозата?**

Възможно е да се мисли за PAPA 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 PAPA 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 PAPA 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 остеоопороза.

### **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.

## **3. ЕЖЕДНЕВИЕ**

### **3.1 Как може заболяването да се отрази на ежедневието на детето и на семейството?**

Острите епизоди на артрит налагат ограничения върху ежедневните дейности. Въпреки това, ако се лекуват по подходящ начин, те отговарят бързо на лечението. Пиодермата може да бъде болезнена и да отговори доста бавно на лечението. Когато кожното засягане ангажира видими части на тялото (например на лицето), това може да бъде много стресиращо за пациентите и родителите.

### **3.2 Какво е мнението за училище?**

От съществено значение е образованието на деца с хронични заболявания да продължи. Има няколко фактора, които могат да причинят проблеми с посещаване на училище и затова е важно да се обяснят на учителите възможните нужди на детето,.

Родителите и учителите трябва да направят всичко възможно, за

---

да се даде възможност на детето да участва в училищни дейности в нормален начин, с цел не само успешна академична реализация на детето, но и да бъде прието и оценено от своите връстници и възрастните. Бъдещата интеграция в професионалния свят е от съществено значение за един млад пациент и е една от целите на глобалната грижа за хронично болни пациенти.

### **3.3 Какво е мнението за спорта?**

Физическа активност може да се извършва в зависимост от поносимостта. Следователно, общата препоръка е да се даде възможност на пациентите да участват в спортни дейности, както и да проявим доверие, че ще спрат, ако имат ставни болки; да посъветваме учителите по спорт да ги предпазват от спортни травми, особено юношите. Въпреки че спортните травми могат да провокират ставното или кожно възпаление, те могат да се лекуват своевременно и последвалата физическа увреда е много по-малка от психологическите щети от това да бъдат възпрепятствани да спортуват с приятели поради болестта.

### **3.4 Какво е мнението за диетата?**

Няма специфичен диетични съвети. Като цяло, детето трябва да спазва балансирана, нормална диета за неговата / нейната възраст. Една здрава, добре балансирана диета с достатъчно протеин, калций и витамини се препоръчва за растящото дете. Преяждането трябва да се избягва при пациенти, приемащи кортикостероиди, тъй като тези лекарства могат да увеличат апетита.

### **3.5 Може ли климатът да повлияе хода на заболяването?**

Не, не може.

### **3.6 Може ли детето да бъде ваксинирано?**

Да, детето може да бъде и трябва да бъдат ваксинирано; обаче, лекуващият лекар трябва да бъде информиран преди прилагането на живи атенюирани ваксини, за да се даде подходящ съвет за

---

всеки отделен случай.

### **3.7 Какво е мнението за сексуалния живот, бременност и раждане?**

Досега няма информация за този аспект в достъпната литература. Като общо правило, подобно на други автоинфламаторни заболявания, по-добре е бременността да се планира, за да се адаптира лечението по-рано поради възможен страничен ефект на биологичните средства върху плода.