



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

РАРА-Синдром

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ РАРА

1.1 Что это такое?

Акроним РАРА означает пиогенный артрит, гангренозная пиодермия и акне. Это – генетически обусловленное заболевание. Синдром характеризует триада симптомов, которая включает периодический артрит, тип кожных язв, известных под названием «гангренозная пиодермия» и тип акне, известный как «кистозные акне».

1.2 Как часто встречается это заболевание?

РАРА-синдром, по-видимому, очень редок. Описано очень небольшое число случаев (менее 10). Тем не менее, частота заболевания точно не известна и может быть заниженной. РАРА-синдром в одинаковой степени поражает лиц мужского и женского пола. Как правило, болезнь появляется в детстве.

1.3 Каковы причины заболевания?

РАРА-синдром – генетическое заболевание, которое вызывают мутации в гене под названием PSTPIP1. Мутации изменяют функцию белка, который кодирует указанный ген; этот белок играет важную роль в регуляции воспалительной реакции.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

РАРА-синдром наследуется как аутосомно-доминантное

заболевание. Это означает, что оно не связано с полом. Это также означает, что у одного из родителей имеются, по крайней мере, некоторые симптомы заболевания и, как правило, более одного больного будет обнаружено в семье больного в каждом поколении. Когда кто-то с РАРА-синдромом планирует иметь детей, есть 50%-ная вероятность рождения ребенка с РАРА-синдромом.

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок унаследовал заболевание от одного из своих родителей, который является носителем мутации в гене PSTPIP1. У родителя, который является носителем мутации, могут проявляться не все симптомы заболевания. Это заболевание не может быть предотвращено, но симптомы можно лечить.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

РАРА-синдром не является инфекционным заболеванием.

1.7 Каковы основные симптомы?

Наиболее распространенными симптомами этого заболевания являются артрит, гангренозная пиодермия и кистозные акне. Редко все три симптома присутствуют у одного и того же пациента одновременно. Артрит обычно развивается в раннем детстве (первый эпизод происходит в возрасте от 1 до 10 лет); он, как правило, поражает один сустав за эпизод. Пораженный сустав опухает, становится болезненным и красным. Клиническая картина напоминает септический артрит (артрит, вызванный присутствием бактерий в суставе). Артрит при РАРА-синдроме может привести к повреждению суставного хряща и околосуставной кости. Большие язвенные поражения кожи, известные как гангренозная пиодермия, как правило, развиваются позже и в основном поражают ноги. Кистозные акне обычно появляются в подростковом возрасте и могут сохраняться в зрелом возрасте, поражая лицо и туловище. Симптомы часто провоцируются легкой травмой кожи или сустава.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. У лица, являющегося носителем мутации в гене, могут проявляться не все симптомы заболевания или могут быть симптомы в очень легкой форме (переменная пенетрантность). Кроме того, симптомы могут меняться; как правило, степень их тяжести снижается по мере того, как ребенок становится старше.