



<https://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.