



<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.

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.