



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro>

РАРА-Синдром

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Вопрос о наличии РАРА-синдрома можно рассматривать, когда у ребенка имеют место повторяющиеся эпизоды болезненного воспалительного артрита, которые клинически напоминают септический артрит, но лечение антибиотиками не помогает. Артрит и кожные проявления могут появляться не одновременно и могут присутствовать не у всех пациентов. Детальная оценка семейной истории также должна быть выполнена; поскольку заболевание является аутосомно-доминантным, у других членов семьи, скорее всего, имеются, по меньшей мере, некоторые симптомы болезни. Диагноз может быть поставлен только с помощью генетического анализа, имеющего целью установить наличие мутаций в гене PSTPIP1.

2.2 В чем значимость тестов?

Анализ крови: определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка (СРБ) и формулы крови, как правило, отражают отклонение от нормы во время эпизодов артрита; эти анализы используются для проверки на присутствие воспаления. Нарушения, выявляемые посредством анализов крови, не являются специфичными для диагностики РАРА-синдрома. Анализ суставной жидкости: во время эпизодов артрита обычно выполняют пункцию сустава, чтобы извлечь суставную жидкость (известную под названием синовиальной жидкости). Синовиальная жидкость у пациентов с РАРА-синдромом гнойная (желтая и

плотная) и содержит повышенное количество нейтрофилов (один из видов белых кровяных клеток). Эта особенность напоминает септический артрит, но результаты тестов на бактериальные культуры отрицательны. Генетический тест: единственным тестом, который однозначно подтверждает диагноз РАРА-синдрома, является генетический тест, который показывает наличие мутации в гене PSTPIP1. Этот тест выполняется на небольшом количестве крови.

2.3 Можно ли лечить / излечить данное заболевание?

РАРА-синдром невозможно вылечить, так как это генетическое заболевание. Тем не менее, его можно лечить с помощью препаратов, которые контролируют воспаление в суставах, предотвращая повреждения суставов. То же самое касается и кожных поражений, хотя их ответ на лечение проявляется медленно.

2.4 Каковы методы лечения?

Лечение РАРА-синдрома различно в зависимости от преобладающего проявления. Эпизоды артрита обычно довольно быстро поддаются лечению пероральными или внутрисуставными кортикостероидами. Иногда их эффективность может быть неудовлетворительной, и артрит может также повторяться очень часто, что требует длительного применения кортикостероидов, которые могут вызывать побочные эффекты. Гангренозная пиодермия показывает некоторую реакцию на лечение с помощью пероральных кортикостероидов. Кроме того, для ее лечения, как правило, используют также местный иммуносупрессант (крем) и противовоспалительные препараты. Ответ на лечение появляется медленно, и повреждения могут быть болезненными. В последнее время в отдельных случаях было показано, что лечение новыми биологическими препаратами, которые ингибируют ИЛ-1 или ФНО, эффективно как для пиодермии, так и для лечения и профилактики рецидивов артрита. Поскольку заболевание встречается редко, контролируемые исследования проводить не представляется возможным.

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Лечение кортикостероидами может вызывать увеличение веса, отечность лица и перепады настроения. Длительное лечение этими препаратами может вызвать подавление роста и остеопороз.

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

Лечение, как правило, направлено на борьбу с рецидивами артрита или кожных проявлений и обычно оно не применяется непрерывно.

2.7 Как насчет нетрадиционной или комPLEMENTАРНОЙ терапии?

Публикации об эффективных дополнительных средствах отсутствуют.

2.8 Как долго будет продолжаться болезнь?

Больным, как правило, становится лучше по мере того, как они становятся старше, и проявления болезни могут исчезнуть. Тем не менее, это происходит не у всех пациентов.

2.9 Каков долгосрочный прогноз (прогнозируемый результат) заболевания?

Степень тяжести симптомов с возрастом снижается. Однако в связи с тем, что РАРА-синдром является очень редким заболеванием, долгосрочный прогноз не известен.