



<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.