



<https://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.

## **2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как диагностируется данное заболевание?**

Вопрос о наличии PAPA-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 PAPA-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 PAPA-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 PAPA-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?**

PAPA-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 PAPA-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 комплементарной 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.

# **3. ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ**

## **3.1 Как может болезнь повлиять на ребенка и повседневную жизнь семьи?**

Острые эпизоды артрита налагают ограничения на повседневную деятельность. Однако при применении соответствующего лечения они быстро проходят. Гангренозная пиодермия может быть

---

болезненной и отвечать на лечение довольно медленно. Когда болезнь поражает участки кожи на видимых частях тела (например, на лице), это может быть очень тяжело для пациентов и родителей.

### **3.2 Как насчет школы?**

Для детей с хроническими заболеваниями важное значение имеет систематическое обучение. Есть несколько факторов, которые могут вызвать проблемы с посещением школы, и поэтому важно разъяснить возможные потребности ребенка учителям. Родители и учителя должны сделать все, от них зависящее, чтобы ребенок мог участвовать в школьных мероприятиях в обычном порядке, не только для того, чтобы ребенок был успешным в учебе, но и чтобы он был принят и нашел признание в кругу своих сверстников и взрослых. Будущая интеграция в профессиональном мире имеет важное значение для молодого пациента и является одной из целей глобальной помощи хроническим больным.

### **3.3 Как насчет спорта?**

Исходя из этого, ребенок может заниматься видами деятельности, которые ему под силу. Таким образом, общая рекомендация состоит в том, чтобы позволять пациентам участвовать в занятиях спортом и полагаться на то, что они будут останавливаться, если заболит сустав, а учителя физкультуры обязаны предотвращать спортивные травмы, в частности среди подростков. Хотя спортивные травмы могут спровоцировать воспаление сустава или кожи, их можно быстро лечить, а влияние полученного физического повреждения гораздо меньше, чем психологический ущерб, связанный с невозможностью заниматься спортом с друзьями из-за болезни.

### **3.4 Как насчет диеты?**

Никаких конкретных диетических рекомендаций дать нельзя. В целом, ребенок должен соблюдать сбалансированную, нормальную для своего возраста диету. Здоровая, хорошо сбалансированная диета с достаточным содержанием белков, кальция и витаминов

---

рекомендуется для растущего ребенка. Пациентам, принимающим кортикостероиды, следует избегать перекармливания, поскольку эти препараты могут повышать аппетит.

### **3.5 Может ли климат влиять на течение болезни?**

Нет, не может.

### **3.6 Можно ли ребенку делать прививки?**

Да, ребенок может быть и должен быть вакцинирован, однако лечащего врача нужно информировать о наличии заболевания, прежде чем ребенку будет введена живая ослабленная вакцина, чтобы можно было предоставить надлежащие рекомендации на индивидуальной основе.

### **3.7 Как насчет половой жизни, беременности, контрацепции?**

До сих пор информация по этому вопросу в литературе отсутствует. Желательно, как и в случае других аутовоспалительных заболеваний, беременность вдумчиво планировать, так как это позволит скорректировать лечение заранее, принимая в расчет возможный побочный эффект биопрепаратов на плод.