



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

## **РАРА-Синдром**

Версія 2016

### **1. ПРО РАРА**

#### **1.1 Що це таке?**

Абревіатура РАРА розшифровується як піогенний артрит, гангренозна піодермія і акне. Це генетичне захворювання. Цей синдром характеризується трьома основними симптомами: повторюваним запаленням суглобів (артрит), змінами на шкірі у формі шкірних виразок, які відомі як гангренозна піодермія, а також у формі акне, які називають кистозними акне.

#### **1.2 Як часто зустрічається це захворювання?**

РАРА-СИНДРОМ зустрічається дуже рідко. Дотепер було описано дуже мало випадків. Тому, частота хвороби не є точно відомою, і, ймовірно, що захворювання рідко діагностується правильно. На РАРА хворіють хлопчики і дівчатка з однаковою частотою, хвороба починається, як правило, в дитинстві.

#### **1.3 Що є причиною хвороби?**

Синдром РАРА є генетичним захворюванням, яке викликане змінами (мутаціями) у так званому гені PSTPIP1. Через наявність мутації функція білка, який є кодований цим геном, змінюється. Цей білок відіграє важливу роль у регуляції запальних реакцій в організмі.

#### **1.4 Чи захворювання є спадковим?**

---

Синдром PAPA успадковується за аутосомно-домінантним типом спадкування. Це означає, що спадкування не пов'язане зі статтю. Це також означає, що один із батьків має, щонайменше, окремі симптоми хвороби, у сім'ї часто хворими є декілька членів, і в кожному поколінні спостерігається хвороба. Якщо людина, яка хвора на синдром PAPA, планує мати дитину, то є 50% вірогідності того, що синдром передасться дитині.

### **1.5 Чому моя дитина захворіла на цю хворобу? Чи можна її попередити?**

Дитина має захворювання, оскільки успадкувала його від одного з батьків, який є носієм мутації в гені PSTPIP1. Один з батьків, який несе мутацію, може не мати жодних клінічних симптомів захворювання. Не дивлячись на те, що захворювання не можна попередити, можна лікувати його симптоми.

### **1.6 Чи воно є заразним?**

Синдром PAPA не є заразним.

### **1.7 Які симптоми є основними?**

Найбільш поширеними є артрит, гангренозна піодермія і кистозне акне. Рідко зустрічаються одночасно всі три симптоми у одного хворого. Як правило, артрит розвивається в ранньому дитинстві (перший епізод з'являється між 1 і 10 роками життя) і, як правило, пошкоджується одномоментно лише один суглоб. Пошкоджений суглоб припухає, є червоним і болючим. Клінічно пошкодження суглоба нагадує бактеріальний артрит (артрит, що викликаний присутністю бактерій у суглобі). Артрит при синдромі PAPA може призводити до пошкодження суглобового хряща та периартикулярної кістки. Великі виразкові ураження шкіри (відомі як гангренозна піодермія), як правило, розвиваються пізніше, і, як правило, спостерігаються на нижніх кінцівках. Кистозне акне з'являється у підлітковому віці і може залишатися аж до дорослого віку. Пошкоджується шкіра обличчя і тулуба. Першими симптомами є невелике пошкодження шкіри або суглоба.

---

### **1.8 Чи захворювання у всіх дітей перебігає однаково?**

За захворювання не перебігає у всіх дітей однаково. Не кожна особа, яка є носієм генетичної мутації, буде мати всі симптоми захворювання, можуть бути тільки дуже легкі прояви хвороби (варіабельна пенетратність). Крім того, симптоми можуть змінюватися і, як правило, настає покращення у старших дітей.