



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

## **РАРА-Синдром**

Версія 2016

### **2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ**

#### **2.1 Як хворобу діагностують?**

Якщо дитина має повторювані епізоди болючого запального артрити, який клінічно нагадує бактеріальний артрит, але не відповідає на лікування антибіотиками, слід розглядати діагноз синдрому РАРА. Артрит і шкірні симптоми не повинні виникати одночасно; іноді їх немає взагалі. Слід зібрати детальний сімейний анамнез. Оскільки хвороба успадковується за аутосомно-домінантним типом успадкування, то, з великою ймовірністю у інших членів сім'ї виявляються, принаймні, деякі з симптомів хвороби. Діагноз може бути підтверджений тільки за допомогою генетичного обстеження з виявленням мутації у гені PSTPIP1.

#### **2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?**

Аналізи крові: швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ) і показники крові, як правило, під час загострення змінюються. Ці дослідження проводять для виявлення запалення. Тим не менше, ці зміни не є специфічними для синдрому РАРА, і, отже, не можуть бути використаними окремо для діагностики.

Дослідження синовіальної рідини: Під час епізоду артрити зазвичай проводять пункцію суглоба, щоб отримати рідину зі суглоба (так звана синовіальна рідина). Синовіальна рідина у пацієнтів з синдромом РАРА є гнійною (жовтою і густою) і містить підвищену кількість нейтрофілів, це тип білих кров'яних клітин. Ця ознака є подібною до септичного артрити, але виявлення бактеріальної

---

культури є негативним. Генетичне дослідження: єдиним тестом, який дає можливість підтвердити діагноз синдрому PAPA, це генетичне дослідження для виявлення мутації в гені PSTPIP1. Для цього тесту потрібна лише невелика кількість крові.

### **2.3 Чи хворобу можна вилікувати, чи можна лікувати?**

Оскільки йдеться про генетичнообумовлене захворювання, то синдром PAPA не можна вилікувати. Але можна лікувати за допомогою медикаментів, які пригнічують запалення у суглобах. Таким чином, пошкодження суглобів можна буде попередити. Це ж стосується змін на шкірі. Але відповідь на лікування розвивається повільно.

### **2.4 Які є терапевтичні можливості?**

Лікування синдрому PAPA залежить від симптоматики, яка переважає. Напади артриту досить швидко регресують при застосуванні оральних або внутрішньосуглобових введень (всередину суглобу) кортикостероїдів. Іноді цього є недостатньо і артрит часто повертається. У таких випадках довготривале використання кортикостероїдів слід відмінити, оскільки вони можуть викликати побічні ефекти. Гангренозна піодермія відповідає на прийом оральних кортикостероїдів і, крім цього, як правило, додатково застосовують місцеве лікування (у вигляді мазі) імуносупресантами і нестероїдними протизапальними препаратами. Відповідь розвивається повільно, а ураження шкіри може бути болючим. Нещодавно було повідомлено, що в окремих випадках ефективним виявляється лікування біологічними препаратами, які пригнічують IL-1 та ФНП, піодермії та попередження нападу артриту. Через рідкість цього захворювання жодних контрольованих досліджень немає.

### **2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?**

Лікування кортикостероїдами призводить до надмірної маси тіла, набряків обличчя та змін у настрої. Довготривале застосування цих медикаментів може призводити до пригнічення темпів росту та остеопорозу.

---

## **2.6 Як довго необхідно проводити лікування?**

Мета лікування полягає у пригніченні нового нападу артриту або шкірних змін. Вони застосовуються, як правило, нетривало.

## **2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?**

Не існує жодних опублікованих даних про ефективність додаткових методів лікування.

## **2.8 Як довго триває захворювання?**

Хворі пацієнти краще себе почувають, коли стають старшими, і симптоми хвороби можуть повністю зникнути. Але це не стосується всіх пацієнтів.

## **2.9 Як виглядає віддалений прогноз ( наслідки та результати) цього захворювання?**

Симптоми зменшуються з віком. Але синдром PAPA є дуже рідкісним захворюванням, тому немає даних про його віддалений прогноз.