

ID: 2014-05-376-T-3395

Тезис

Бондаренко К.С.

Случай периодической болезни у ребенка раннего возраста*ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии**Научный руководитель: к.м.н., асс. Скупова О.В.*

В последнее время исследователями всего мира большое внимание уделяется проблемам аутовоспалительных заболеваний. Установлено, что аутовоспалительные синдромы чаще всего дебютируют в детском возрасте, иногда даже на первом году жизни, и поэтому являются главным образом педиатрической проблемой. Большинство синдромов, относящихся к данной группе, являются редкими заболеваниями, что обусловлено трудностью диагностики и недостаточным знанием врачей о них. Однако шанс встретить пациента с подобной патологией есть у каждого врача.

Ребенок 1г.11мес. поступил с жалобами на эпизоды повышения температуры тела до 37,8-38,3⁰С в течение 2-3-х суток, сопровождающиеся резким ухудшением самочувствия ребенка, беспокойным поведением, снижением аппетита.

Из анамнеза: с 8 месяцев с периодичностью одного раза в 2-3 недели стали отмечаться вышеперечисленные жалобы. Последнее время приступы участились до одного раза в 5-7 дней.

Ребенок обследован по алгоритму лихорадящего больного, выполнена Ro-графия органов грудной клетки, УЗИ органов брюшной полости и почек, ДЭХО-КГ, консультирован гематологом. Проведен семидневный курс антибактериальной терапии, на фоне которого у ребенка сохранялись вышеперечисленные симптомы.

Учитывая национальную принадлежность ребенка, характер приступов, периодичность повторения с одинаковой клинической картиной была заподозрена периодическая болезнь.

При проведении ДНК-диагностики в Центре Молекулярной Генетики г. Москва обнаружены мутации М694V и V726A в компаунд-гетерозиготном состоянии. Диагноз: «Периодическая болезнь» подтвержден молекулярно-генетическим методом. После верификации диагноза в терапии был назначен колхицин в дозе 0,5 мг/сут. В течение первого месяца на фоне проводимого лечения приступы прекратились.

Выводы:

- рецидивирующий лихорадочный синдром является сложной дифференциально-диагностической задачей
- необходимо информировать педиатров и педиатров-ревматологов об аутовоспалительных заболеваниях для их своевременного распознавания.

Ключевые слова: аутовоспалительные заболевания, периодическая болезнь