

ID: 2018-10-376-T-18320

Тезис

Князева А.Ю., Агаева Л.О., Власова Е.В.

**Семейная средиземноморская лихорадка (клинический случай)**

ФГБОУ ВО Оренбургский ГМУ Минздрава России, кафедра факультетской педиатрии и эндокринологии

Научный руководитель: к.м.н. Гордиенко Л.М.

Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) – наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризуется спонтанными возвратными приступами лихорадки, асептическим воспалением серозных оболочек. Этиологическим фактором является мутация гена MEFV.

**Цель:** описать клинический случай ССЛ у ребенка 11 лет.

**Материал и методы:** проведен анализ медицинской документации (ф.112, выписок из истории болезни) ребенка 11 лет с диагнозом ССЛ.

**Описание клинического случая.** Мальчик из семьи с неотягощенным анамнезом по ССЛ.

В кардиоревматологическое отделение ГБУЗ «ОДКБ» Оренбурга поступил пациент Т., 11 лет. Предъявлял жалобы боли и отёк голеностопных суставов, невозможность ходить из-за боли, на повышение температуры до фебрильных цифр (до 38,7), резкую общую слабость.

Дебют заболевания с 3 лет пациента беспокоят эпизоды лихорадки длительностью до 4 дней, сопровождающиеся болью в животе, суставными болями. Данные эпизоды возникали до 7 раз в год. Состояние при поступлении тяжелое, за счет лихорадки, полиартрита, абдоминального болевого синдрома.

В ходе исследования выявлены показатели крови, характерные для типичной атаки ССЛ (ускоренная СОЭ 48 мм/ч, лейкоцитоз  $22 \cdot 10^9$ /лс нейтрофильным сдвигом, увеличение СРБ более чем в 9 раз); кровь на волчаночный коагулянт (61,4), АТ к кардиолипину (IgG 27, IgM 44,4). По данным УЗИ суставов – выпот в левый локтевой сустав, локальное утолщение подкожно-жировой клетчатки в области правого голеностопного сустава за счет отека.

Кариотипирование выявило генетических нарушений. Диагноз верифицирован в соответствии с турецким педиатрическим критериями (E.Yalcinkaya и соавт. 2009) так как отсутствие выявленных мутаций гена не исключает поставленный диагноз, что встречается в 10% случаев СЛ.

Диагноз: семейная средиземноморская лихорадка, период обострения. Получен отказ от лечения колхицином. На фоне гормоно- и цитостатической терапии положительная динамика: суставной синдром и лихорадка купировались. Особенностью клинического случая является: отсутствие мутаций в гене MEFV, низкая комплаентность (отказ от приема колхицина), что несколько раз повышает риск осложнений ССЛ, в том числе системного амилоидоза; с 2014 г. данное заболевание входит в перечень орфанных заболеваний и требует комплексного междисциплинарного подхода в тактике ведения.

**Ключевые слова:** колхицин, орфанные, средиземноморская лихорадка