

Клинический случай семейной средиземноморской лихорадки с аутосомно-доминантным типом наследования

Шагинян Эрик Каренович¹, Бабко Александр Юрьевич¹, Хачатурян Мария Арамовна¹, Овсепян Арина Овсеповна¹

Научные руководители: доцент, к.м.н., доцент кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Привалова Татьяна Евгеньевна¹, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвализидирующих заболеваний Журкова Наталия Вячеславовна²

¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

² НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

Familial Mediterranean Fever with an Autosomal Dominant Type of Inheritance: Case Report

Eric K. Shaginyan, Alexander Yu. Babko, Mariya A. Khachaturyan, Arina H. Hovsepyan

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) — наследственное (как правило, с аутосомно-рецессивным типом наследования) аутовоспалительное заболевание с повторяющимися эпизодами лихорадки, серозитами, распространенное среди определенных этносов. В настоящее время описаны случаи с аутосомно-доминантным типом наследования. Патогенный вариант с.2177T>C (p.Val726Ala) в гетерозиготном состоянии в гене *MEFV* описан в литературе у пациентов с ССЛ с аутосомно-доминантным типом наследования. Проведение дифференциальной диагностики различных форм ССЛ и правильная тактика ведения пациента — важный аспект терапии и стабилизации состояния.

Цель исследования. Представить случай ССЛ у ребенка-армянина со сложностями в процессе диагностики в дебюте заболевания.

Пациенты и методы. Клинический осмотр и ретроспективный анализ истории болезни мальчика 11 лет.

Результаты. Мальчик, 11 лет, поступил в детскую больницу для профилактического обследования по поводу ССЛ. Из анамнеза: с 8-месячного возраста отмечались эпизоды фебрильной лихорадки с интервалом 1–1,5 мес, периодически возникающие афты ротовой полости, боли в животе. В анализах периодически наблюдалось повышение СОЭ до 30 мм/ч при нормальных значениях лейкоцитов, СРБ — 90–300 мг/л, остальные показатели в пределах возрастной нормы. Семейный анамнез не отягощен. В течение первых 1,5 лет устанавливали диагнозы: «ОРВИ», «Ангина», «Тонзиллит», «Стоматит», «Синдром прорезывания зубов». В 1 год 10 мес — диагноз «Синдром Маршалла», в лечении — преднизолон при приступе, в 2 года 1 мес — аденотонзилэктомия, без эффекта — приступы лихорадки сохранялись. В 3 года при молекулярно-генетическом обследовании

в гене *MEFV* выявлен с.2177T>C (p.Val726Ala) в гетерозиготном состоянии. На основании данных клинической картины (соответствующих диагностическим критериям Тель-Хашомер) и молекулярно-генетического обследования был установлен диагноз ССЛ. В лечении — колхицин 0,5 мг/сут, с положительным эффектом — отсутствие рецидивов в течение 2 лет, в связи с чем колхицин отменен. Через 11 мес приступы фебрильной лихорадки возобновились, при повторном обследовании выявлены симптомы холестаза, выявлен ген *HLA-B51*, имеющий высокую ассоциацию с болезнью Бехчета, установлен диагноз: «Неспецифический реактивный гепатит, реактивный панкреатит, синдром холестаза». Проведен курс гепатопротекторной терапии, возобновлена терапия колхицином с эскалацией дозы до 1 мг/сут, с выраженным положительным эффектом. На фоне терапии в течение 5 лет наблюдения приступы не повторялись, лабораторные анализы в пределах возрастной нормы.

Заключение. Учитывая этническую принадлежность, повторяющийся и периодический характер течения приступов лихорадки и серозитов, соответствие диагностическим критериям Тель-Хашомер, синдром Маршалла, ранее подозреваемый у пациента ввиду рецидивов тонзиллита, был исключен. У пациента высока вероятность аутосомно-доминантного типа наследования ССЛ, в связи с чем необходимо продолжить обследование: консультация врача-генетика с проведением семейной сегрегации выявленного варианта, проведение полногеномного секвенирования. Клинический случай демонстрирует важность индивидуального подхода к обследованию и коррекции терапии пациентам с ССЛ. Кроме того, важно учитывать выявление гена *HLA-B51*, что в дальнейшем может повлиять на тактику ведения и терапию пациента.