https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

Семейная Средиземноморская Лихорадка

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ ССЛ

1.1 Что это такое?

Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) является генетическим заболеванием, которое передается по наследству. Пациенты страдают от периодических приступов лихорадки, сопровождающейся болью в животе или в груди, либо болью и отеками суставов. Болезнь чаще поражает лиц, происходящих из Средиземноморья и Ближнего Востока, в частности евреев (особенно сефардов), турок, арабов и армян.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

Частота заболевания в популяциях высокого риска составляет около 1-3 на 1000. В других этнических группах это заболевание встречается редко. Тем не менее, с момента открытия соответствующего гена, данное заболевание диагностируется чаще, даже среди групп населения, среди которых оно считалось очень редким, например, итальянцев, греков и американцев. Примерно у 90% пациентов первые приступы ССЛ начинаются в возрасте до 20 лет. Более чем у половины больных заболевание проявляется в течение первого десятилетия жизни. Мальчики страдают несколько чаще, чем девочки (1,3:1).

1.3 Каковы причины заболевания?

ССЛ является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется MEFV. Он влияет на белок, который играет роль в

естественном разрешении воспаления. Если этот ген несет в себе мутацию, как это происходит при ССЛ, такое регулирование не может функционировать должным образом, и пациенты испытывают приступы лихорадки.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

Данное заболевание наследуется в основном как аутосомно-рецессивное, а это означает, что симптомы заболевания у родителей обычно отсутствуют. Этот тип передачи означает, что для того, чтобы человек имел ССЛ, нужно, чтобы обе копии гена MEFV, имеющиеся у человека (один от матери, а другой – от отца) были мутантными; таким образом, оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь). Если заболевание присутствует в большой семье, оно, вероятно, будет у брата, двоюродного брата, дяди или дальнего родственника. Однако, как прослеживается в небольшом проценте случаев, если у одного из родителей имеется ССЛ, а другой является носителем мутантного гена, то существует 50%-ная вероятность того, что их ребенок получит по наследству болезнь. У небольшой части пациентов одна или даже обе копии гена оказываются нормальными.

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ваш ребенок имеет заболевание, потому что он является носителем мутантных генов, которые вызывают ССЛ.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

Нет.

1.7 Каковы основные симптомы?

Основным симптомом заболевания является периодическое повышение температуры тела, которое сопровождается болями в животе, груди или в суставах. Наиболее распространены приступы боли в животе, которые наблюдаются примерно у 90% пациентов.

Приступы боли в грудной клетке отмечаются у 20-40%, а боль в суставах – у 50-60% больных.
Как правило, дети жалуются на приступы конкретного типа, такие как периодические боли в животе и лихорадка. Тем не менее, некоторые пациенты испытывают приступы различных типов – по отдельности или в комбинации.
Эти приступы носят саморазрешающийся характер (это означает, что они проходят без лечения) и длятся от одного до четырех дней. Самочувствие пациента к концу приступа полностью восстанавливается, и между приступами он чувствует себя хорошо. Некоторые приступы могут быть настолько болезненными, что пациент или семья обращается за медицинской помощью. Тяжелые приступы боли в животе могут напоминать острый аппендицит, и поэтому некоторые пациенты могут подвергаться ненужным операциям на брюшной полости, таким как аппендэктомия.
Тем не менее, некоторые приступы, даже у одного и того же пациента, могут проходить в легкой форме, достаточной для того, чтобы их приняли за небольшое расстройство желудка. Это одна из причин, почему ССЛ трудно распознать у пациента. При боли в животе у ребенка, как правило, отмечается запор, но когда боль отпускает, появляется более мягкий стул.
Ребенок может иметь очень высокую температуру в течение одного приступа и умеренное повышение температуры во время другого. Боль в груди, как правило, затрагивает только одну сторону и может быть настолько сильной, что пациент не в состоянии дышать достаточно глубоко. Это проходит в течение нескольких дней.
Как правило, в приступ поражается только один сустав (моноартрит). Это обычно бывает голеностопный или коленный сустав. Сустав может быть настолько распухшим и болезненным, что ребенок не может ходить. Примерно у трети пациентов кожа над пораженным суставом становится красной. Приступы, затрагивающие суставы, могут длиться несколько дольше, чем другие типы приступов: может пройти от четырех дней до двух недель, прежде чем боль полностью отступит. У некоторых детей единственным симптомом заболевания может быть периодическая боль в суставах и отек, что ошибочно диагностируется как острая ревматическая лихорадка или ювенильный идиопатический

артрит.
В 5-10% случаев суставное поражение становится хроническим и может привести к повреждению сустава.
В некоторых случаях появляется характерная для ССЛ сыпь на коже, которая называется «рожеподобная эритема». Как правило, она наблюдается на нижних конечностях и в области суставов. Некоторые дети могут жаловаться на боли в ногах.
К более редким формам приступов относятся рецидивирующий перикардит (воспаление наружной оболочки сердца), миозит (воспаление мышц), менингит (воспаление оболочек головного и спинного мозга) и периорхит (воспаление тканей вокруг яичка).

1.8 Каковы возможные осложнения?

У детей с ССЛ чаще отмечаются некоторые другие заболевания, которые характеризуются воспалением кровеносных сосудов (васкулит), такие как пурпура Шенлейна-Геноха и узелковый полиартериит. Наиболее тяжелым осложнением ССЛ при отсутствии лечения является развитие амилоидоза. Амилоид – это специальный белок, который откладывается в определенных органах, таких как почки, кишечник, кожа и сердце, и вызывает постепенное снижение функции, особенно почек. Амилоидоз не является специфическим для ССЛ; он является осложнением, развивающимся и при других хронических воспалительных заболеваниях, если они не получают правильного лечения. Белки в моче могут быть ключом к диагностике. Обнаружение амилоида в кишечнике или почках служит подтверждением диагноза. Дети, которые получают надлежащую дозу колхицина (см. раздел по лекарственной терапии), защищены от риска развития этого угрожающего жизни осложнения.

1.9 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Кроме того тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

1.10 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?

В целом, проявления ССЛ у детей сходны с теми, которые наблюдаются у взрослых. Тем не менее, некоторые особенности заболевания, такие как артрит (воспаление суставов) и миозит, чаще встречаются в детском возрасте. Частота приступов с возрастом обычно уменьшается. Периорхит чаще обнаруживают у мальчиков, чем у взрослых мужчин. Риск амилоидоза выше среди не получавших лечение пациентов, у которых заболевание началось в раннем возрасте.