

КРИОПИРИН-АССОЦИИРОВАННЫЙ ПЕРИОДИЧЕСКИЙ СИНДРОМ

Бондарьянская Л.А.

Научный руководитель: доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; диагностика; криопирин-ассоциированные периодические синдромы; мутация гена *NLRP3*; аутовоспалительные заболевания

Актуальность. Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (КАПС) — редкие наследственные аутовоспалительные заболевания, вызванные мутациями в гене *NLRP3*, приводящими к активации инфламмосомы и избыточной продукции интерлейкина-1 β . Заболевание характеризуется лихорадкой, кожной сыпью, артралгией и системными воспалениями различной тяжести. Распространённость патологии — 1 : 360 000–1 000 000 человек.

Описание клинического случая. Мальчик, 15 лет. В наследственном анамнезе — железодефицитная анемия у матери и бабушки по материнской линии. Дебют заболевания в 2023 г. с эпизодическими болями в левом голеностопном суставе. При УЗИ выявлен бурсит преахиллярной сумки, очаговые изменения жирового тела Кагера. В июне 2024 г. — ухудшение состояния: слабость, гипергидроз, афты на слизистой рта. При УЗИ: увеличение подбородочных и подчелюстных лимфатических узлов. В терапии — антибиотики и препараты железа без эффекта. В течение жизни — эпизоды пятнистой сыпи. При поступлении в гематологическое отделение в ноябре 2024 г.: папулёзная и пятнистая сыпь на туловище и конечностях, телеангиэктазии на спине, афты на слизистой полости рта, безболезненные лимфоузлы, деформация ахиллова сухожилия слева, жалобы на периодические боли в голеностопном суставе. Лабораторно — анемия (Hb 81 г/л, железо 1,7 мкмоль/л, В9 2,25 нг/мл), уровень С-реактивного белка повышен до 35 мг/л, ускорение СОЭ до 32 мм/ч, содержание фекального кальпротектина — 240,9 мкг/г. При УЗИ: бурсит преахиллярной и ретроахиллярной сумок слева, отёк околоуставных тканей. Верифицирован полидефицитный характер анемии. В терапии — железо (гидроксид сахарозный комплекс) и фолиевая кислота. С учётом клиники и лабораторных данных заподозрено аутовоспалительное заболевание. В ревматологическом отделении выявлен антистрептолизин О — 1408 ЕД/мл, HLA B5 не обнаружен. Рекомендовано проведение полного секвенирования экзона. До получения данных молекулярно-генетического анализа в терапии — нестероидные противовоспалительные препараты по 100 мг 2 раза в день. По данным полного секвенирования экзона выявлена мутация *NLRP3 p.D303N/WT (CAPS)*.

Практическая значимость. Представленное описание показывает значимость междисциплинарного подхода при установлении диагноза КАПС и необходимость применения современных методов обследования, включая молекулярно-генетический анализ.
