

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ БОЛЬНЫХ С ВАРИАНТАМИ ГЕНА *MEFV*

Козодаева А.М.¹, Шингарова М.Ш.^{1,2},
Макарова Ю.А.¹

Научные руководители: доцент Е.Г. Чистякова^{1,2},
проф. Т.М. Дворяковская^{1,2},
проф. Е.И. Алексеева^{1,2}

¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; семейная средиземноморская лихорадка; молекулярно-генетическое исследование*

Актуальность. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) — орфанное моногенное аутовоспалительное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующееся рецидивирующими, спорадическими, самоограничивающимися эпизодами лихорадки, сопровождающимися явлениями полисерозита, артрита и/или рожееподобной эритемой. **Цель:** определить фенотипические и генетические особенности больных детей с различными вариантами гена *MEFV*.

Материалы и методы. Обследовано 144 больных с детектированной мутацией в гене *MEFV*, госпитализированных в ревматологическое отделение в 2010–2024 гг., которым было проведено молекулярно-генетическое исследование. У 87 (60%) больных был установлен диагноз ССЛ, 57 (40%) больных не реализовали клиническую картину ССЛ и являются бессимптомными носителями мутаций.

Результаты. Из 24 вариантов выявленных мутаций в гене *MEFV* наиболее часто регистрировались: с.2080A>G р.М694V — у 46 (53%) больных, 2177T>C р.В726А — у 17 (20%), с.2084A>G р.К695R — у 12 (14%), с.2040G>C р. М680I — у 11 (13%). У родственников 18 (21%) больных выявлена мутация в гене *MEFV*. Клиническая картина ССЛ у 78 (90%) больных характеризовалась приступами лихорадки продолжительностью 1–3 дня (фебрильная — у 58 (74%), пиретическая — у 11 (14%), субфебрильная — у 9 (12%)), болями в животе — у 48 (55%), суставным синдромом — у 42 (48%), сыпью — у 8 (9%), гепатомегалией — у 9 (10%), спленомегалией — у 8 (9%), лимфаденопатией — у 6 (7%), желудочно-кишечными проявлениями в виде рвоты — у 11 (13%), диареей — у 8 (9%), болями в грудной клетке — у 7 (8%). У 1 больного отмечены лимфедема гениталий, периорбитальный отёк, у 4 — поражения нервной системы.

Выводы. Самая частая патогенная мутация при ССЛ — это с.2080A>G р.М694V; самые часто регистрируемые клинические проявления — периодические приступы лихорадки, боли в животе и суставной синдром. Носительство патогенной мутации не реализует клиническую картину ССЛ в 100% случаев.

* * *