

* * *

ПЕРИОДИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ: ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ

Богачева С.М., Иноземцева Д.А.

**Научный руководитель: доктор мед. наук
А.В. Бурлуцкая**

ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Краснодар, Россия

Ключевые слова: клинический случай; лихорадка; аутовоспаление; мутация

Актуальность. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) — аутовоспалительное генетически обусловленное аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутацией гена *MEFV*. Заболевание характеризуется лихорадкой, рецидивирующим серозитом, амилоидозом, суставным синдромом, гепатоспленомегалией, болью в животе и в грудной клетке, кожными проявлениями.

Описание клинического случая. Девочка, 17 лет, поступила в кардиоревматологическое отделение детской краевой больницы с жалобами на артралгии, боли в животе, периодически жидкий стул. Из анамнеза заболевания выявлено: впервые в мае 2021 г. был диагностирован геморрагический васкулит, смешанная форма (кожно-суставно-абдоминальная форма), получала гепарин, выписана с улучшением. До апреля 2022 г. было несколько рецидивов кожного синдрома в виде геморрагической сыпи. В мае 2022 г. вновь обильная геморрагическая сыпь, изменение цвета мочи, кровь в стуле. При обследовании был установлен диагноз: Геморрагический васкулит, смешанная форма, средней тяжести, активная фаза, волнообразное течение. Капилляротоксический нефрит, активная стадия. ХБП стадия С1. Задержка роста смешанного генеза. Гипертрихоз. Для терапии назначены циклофосфан, метипред. Осмотрена эндокринологом — рекомендована консультация генетика. Было проведено генетическое обследование пациента — обнаружен патогенный вариант с.2080AG (p.Met694Val/p.M694V) в гетерозиготном состоянии. На основании данных молекулярно-генетического обследования и клинической картины был установлен диагноз: Периодическая болезнь вследствие мутации гена *MEFV* (гетерозиготный генотип p. M694V) с рецидивирующим болевым абдоминальным, торакальным, суставным, кожным, почечным синдромами с аутосомно-рецессивным типом наследования. Нефропатия с гематурией, протеинурией, с сохранением функции почек. Были назначены преднизолон и колхицин. В 2023 г. при плановом обследовании и осмотре ревматологом у ребёнка выявлено осложнение основного заболевания — амилоидоз почек, колхицин-ре-

зистентный вариант, что в свою очередь является основанием для назначения генно-инженерной биологической терапии. Инициировано лечение канакинумабом, с хорошей переносимостью. Ребёнок был выписан для дальнейшего наблюдения по месту жительства.

Заключение. Данный клинический пример демонстрирует эффективность применения канакинумаба у детей с тяжёлым течением периодической болезни, резистентным к терапии колхицином.

* * *