

Семейная средиземноморская лихорадка

(она же - периодическая болезнь)¹

Что такое семейная средиземноморская лихорадка (FMF)?

Это самое распространенное аутовоспалительное заболевание.В мире им страдают более 100 000 пациентов. Заболевание встречается преимущественно в определённых этнических группах, относящихся к народам средиземноморского бассейна: у евреев-сефардов, арабов, турок и армян².

Причина данного заболевания

Это первое аутовоспалительное заболевание, для которого был доказан молекулярно-генетический дефект – мутации в гене пирина (MEFV)³.



Симптомы



Заболевание характеризуется рецидивирующими кратковременными приступами лихорадки и клиническими признаками перитонита (95 %), артрита (> 50 %) и плеврита (40 %)^{4,5}. Другие проявления: рожеподобная эритема, эпидидимит, длительный артрит, миалгия⁵. У более чем 85 % пациентов проявления заболевания наблюдаются в возрасте до 20 лет⁴.



ЛИХОРАДКА



ПЕРИТОНИТ



АРТРИТ



ПЛЕВРИТ



СЫПЬ



МИАЛГИЯ

Дифференциальная диагностика проводится с широким кругом инфекционных заболеваний, сопровождающихся лихорадкой, и нередко подобные пациенты получают не один курс антибиотикотерапии, прежде чем врач убедится в ее бесперспективности⁸.

Классическими признаками приступа «семейной средиземноморской лихорадки» являются⁶:

- короткие эпизоды лихорадки (24–48 ч) до 39-40 градусов в сочетании с выраженными болями в животе;
- лихорадку так же могут сопровождать умеренные боли в животе, тошнота, рвота;
- во время приступа возможно воспаление суставов - чаще коленного (артрит) и возникновение рожеподобных высыпаний на коже (чаще на голеньях), воспаление мошонки.

Боли в животе при данном заболевании возникают в результате развития асептического перитонита.

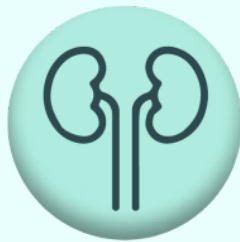
Симптомы раздражения брюшины (Щеткина – Блюмберга и др.) становятся у этих больных резко положительными. Больные во время приступа нередко направляются в хирургические отделения⁷.

Такие приступы могут быть довольно часто - до 12 раз в год и более¹.



Число необоснованных операций, по данным различных авторов, достигает 55–75% всех случаев семейной средиземноморской лихорадки. Это ухудшает течение болезни и качество жизни больных, часть больных становится инвалидами вследствие развития тяжелых форм спаечной болезни⁷.

Несвоевременно поставленный диагноз приводит к отсроченному назначению терапии, что увеличивает риск развития амилоидоза и соответственно хронической почечной недостаточности –осложнения, создающего угрозу жизни пациента⁸.



Диагноз семейной средиземноморской лихорадки является в первую очередь клиническим. Очень важен тщательно собранный генеалогический анамнез^{1,8,9,10}. Особое внимание необходимо обратить на наличие периодических лихорадок у родственников и случаев смерти от почечной недостаточности в семье. Следует принимать во внимание этническую принадлежность пациента, но при этом помнить, что заболевание может встречаться и в этнических группах, для которых оно нехарактерно^{1,10}.

Перечень мутаций гена **MEFV** постоянно расширяется, т. е. не все патогенные мутации известны на сегодняшний день. Поэтому отрицательный результат типирования не должен служить основанием для того, чтобы отвергнуть диагноз **FMF**¹.

1.Федоров Е.С., Салугина С.О., Кузьмина Н.Н. Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь): современный взгляд на проблему. Современная ревматология. 2013;7(1):24–30. <https://doi.org/10.14412/1996-7012-2013-2363>;
2. Адаптировано из : Кузьмина Н.Н., Федоров Е.С., Мовсисян Г.Р., Салугина С.О. Аутовоспалительные заболевания у детей – современный взгляд на проблему. Науч.-практ. ревматол. 2009; 1: 63–75;
3. Костик ММ, Снегирева ЛС, Дубко МФ и др. Как распознать пациента с аутовоспалительным синдромом: клинико-диагностические алгоритмы. Современная ревматология. 2013;(3):14–20;
4. Wang DQH, Bonfrate L, de Bari O, Wang TY, Portincasa P (2014) Familial Mediterranean Fever: From Pathogenesis to Treatment. J Genet Syndr Gene Ther 5: 248. doi:10.4172/2157-7412.1000248;
5. Kallinich T et al. Z Rheumatol 2019; 78:91-101;
6. Федоров Е.С., Салугина С.О., Кузьмина Н.Н. Семейная средиземноморская лихорадка в России (опыт работы Федерального ревматологического центра). Современная ревматология. 2017;11(2):34–40;
7. Дьяконова Е.Ю., Валиева С.И., Алексеева Е.И., Бзарова Т.М., Слепцова Т.В., Бекин А.С., Романова Е.А. ПЕРИОДИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ У ДЕТЕЙ КАК «МАСКА ОСТРОГО ЖИВОТА» И ПРИЧИНА ЭКСПЛАРАТИВНЫХ ЛАПАРОТОМИЙ. Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии. 2016;6(3):67-72;
8.Адаптировано из: Ozen S, et al. Ann Rheum Dis 2016;0:1–8. doi:10.1136/annrheumdis-2015-208690;
9. Адаптировано на основании Т. Kallinich et al., Evidence-based treatment recommendations for familial Mediterranean fever. A joint statement by the Society for Pediatric and Adolescent Rheumatology and the German Society for Rheumatology. J Rheumatol 2019 · 78:91–101 <https://doi.org/10.1007/s00393-018-0588-1>;
10. Адаптировано на основании Г.Амарян и ком.авторов. Семейная средиземноморская лихорадка у детей (периодическая болезнь): клинические и генетические аспекты. Методическое пособие. – Ер.: Медицинский комплекс “Арабкыр” – Институт здоровья детей и подростков, 2012. - 84 с.