



<https://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.