



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro>

## Семейная Средиземноморская Лихорадка

Версия 2016

### 2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

#### 2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Как правило, для диагностики используют следующий подход:

**Клиническая настороженность:** основания подозревать ССЛ появляются только после того, как ребенок перенесет, как минимум, три приступа. Необходимо рассмотреть подробную историю этнического происхождения, а также выяснить, имеются ли родственники с подобными жалобами или с почечной недостаточностью.

Родителей необходимо попросить дать детальное описание предыдущих приступов.

**Последующее наблюдение:** ребенок с подозрением на ССЛ должен находиться под тщательным наблюдением, прежде чем будет поставлен определенный диагноз. В течение этого периода наблюдения пациент должен, по возможности, посетить врача во время приступа для прохождения тщательного объективного обследования и сдачи анализов крови, чтобы оценить наличие воспаления. Как правило, эти анализы становятся положительными во время приступа и возвращаются к нормальным или практически нормальным показателям после того, как приступ отступает. Были разработаны критерии классификации, которые помогают распознать ССЛ. По различным причинам ребенка не всегда возможно наблюдать во время приступа. В связи с этим родителей просят вести дневник и описывать то, что происходит. Они также могут использовать

---

местную лабораторию для анализов крови.

**Ответ на прием колхицина:** дети, результаты клинических обследований и лабораторных анализов которых дают основания с большой вероятностью предполагать диагноз ССЛ, получают колхицин в течение приблизительно шести месяцев, после чего симптомы анализируют повторно. В случае ССЛ приступы либо полностью прекращаются, либо их число, степень тяжести и продолжительность уменьшаются.

Только после того, как выполнение этих шагов будет завершено, пациенту может быть поставлен диагноз ССЛ и прописано пожизненное применение колхицина.

Поскольку ССЛ затрагивает целый ряд различных систем в организме, к диагностике и лечению ССЛ могут быть привлечены различные специалисты, включая педиатров, детских или взрослых ревматологов, нефрологов (специалистов по заболеваниям почек) и гастроэнтерологов (специалистов по заболеваниям пищеварительной системы).

**Генетический анализ:** в последнее время стало возможным выполнять генетический анализ у пациентов, чтобы выявить наличие мутаций, которые, как считается, отвечают за развитие ССЛ.

Клинический диагноз ССЛ подтверждается, если у пациента устанавливается носительство 2 мутантных генов, по одному от каждого родителя. Однако мутации, которые были описаны до сих пор, выявляются у 70-80% больных ССЛ. Это означает, что имеются больные ССЛ с одной мутацией или даже вообще без мутации; поэтому диагноз ССЛ все еще зависит от клинической оценки.

Проведение генетического анализа возможно не в каждом лечебном центре

Лихорадка и боль в животе являются очень частыми жалобами у детей. Поэтому иногда не так просто диагностировать ССЛ даже в группах высокого риска. Может пройти несколько лет, прежде чем ССЛ будет распознана. Эту задержку в постановке диагноза следует свести к минимуму, поскольку у не получающих лечение пациентов высок риск амилоидоза.

Имеется целый ряд других заболеваний, характеризующихся периодическими приступами лихорадки и приступами боли в

---

брюшной полости и в суставах. Некоторые из этих заболеваний также являются генетическими и имеют некоторые общие клинические признаки, однако каждое из них имеет свои отличительные клинические и лабораторные характеристики.

## **2.2 В чем значимость тестов?**

Лабораторные тесты очень важны в диагностике ССЛ. Такие тесты, как скорость оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, общий анализ крови и анализ на фибриноген важны в период приступа (в течение максимум 24-48 часов после начала приступа), чтобы оценить степень воспаления. Эти анализы повторяются, когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли в норму анализируемые показатели. Примерно у трети пациентов результаты анализов возвращаются к нормальному уровню. У оставшихся двух третей уровни значительно снижаются, но остаются выше верхней границы нормы.

Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа. Дети, которые находятся на пожизненной терапии колхицином, должны регулярно, дважды в год, сдавать анализы крови и мочи для контроля их состояния.

Анализ мочи также имеет целью определить присутствие в ней белка и красных клеток крови. Во время приступов возможны временные изменения, но стойкое повышение уровней белка в моче может указывать на амилоидоз. Врач может затем взять биопсию прямой кишки или почек. Ректальная биопсия предполагает взятие очень маленького кусочка ткани из прямой кишки, что очень легко выполнить. Если ректальная биопсия не показывает амилоида, для подтверждения диагноза необходима биопсия почек. Для биопсии почек ребенок должен провести ночь в больнице. Ткани, полученные путем биопсии, окрашивают и затем проверяют на предмет выявления отложений амилоида.

## **2.3 Можно ли лечить / излечить данное заболевание?**

ССЛ не может быть излечена, но ее можно контролировать путем пожизненного применения колхицина. Таким образом, периодические приступы могут быть предотвращены или

---

уменьшены, и развитие амилоидоза может быть предотвращено. Если пациент прекращает принимать препарат, приступы и риск развития амилоидоза будут возобновляться.

#### **2.4 Каковы методы лечения?**

Лечение ССЛ является простым, недорогим и не сопряжено с какими-либо серьезными побочными эффектами, если препарат принимать в правильной дозе. Сегодня натуральный препарат – колхицин является препаратом выбора для профилактического лечения ССЛ. После того, как диагноз поставлен, ребенок должен принимать лекарство в течение всей оставшейся жизни. Если препарат принимать правильно, то приступы исчезают примерно у 60% пациентов, частичный эффект достигается у 30%, а у 5-10% пациентов лечение оказывается неэффективным.

Эта терапия не только контролирует приступы, но также устраняет риск развития амилоидоза. Поэтому необходимо, чтобы врачи неоднократно объясняли родителям и пациенту, как важно принимать этот препарат в предписанной дозе. Четкое соблюдение рекомендаций врача является очень важным. При четком соблюдении этих рекомендаций ребенок может жить нормальной жизнью и болезнь не окажет влияния на продолжительность его жизни. Родители не должны изменять дозу препарата, не проконсультировавшись с врачом.

Дозу колхицина не следует увеличивать во время уже активного приступа, поскольку такое увеличение неэффективно. Важной задачей является предотвращение приступов.

У больных, резистентных к колхицину, используются биологические препараты.

#### **2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?**

Непросто принять, что ребенок должен принимать таблетки всегда. Родители часто беспокоятся о возможных побочных эффектах колхицина. Этот препарат является безопасным; он вызывает лишь незначительные побочные эффекты, которые обычно купируются при снижении дозы. Наиболее частым побочным эффектом является диарея.

Некоторые дети не в состоянии придерживаться приема заданной

---

дозы из-за частого водянистого стула. В таких случаях доза должна быть уменьшена, пока она не будет хорошо переноситься ребенком, а затем медленно, с небольшим шагом, должна повышаться снова до соответствующей дозы. Содержание лактозы в диете может также быть уменьшено в течение 3 недель, и желудочно-кишечные симптомы часто исчезают.

Другие побочные эффекты включают тошноту, рвоту и спазмы в животе. В редких случаях препарат может вызывать мышечную слабость. Количество клеток периферической крови (белых и красных клеток крови и тромбоцитов) может иногда уменьшаться, но при снижении дозы эти показатели восстанавливаются.

## **2.6 Как долго должно продолжаться лечение?**

При ССЛ требуется пожизненное профилактическое лечение.

## **2.7 Как насчет нетрадиционной или дополнительной терапии?**

Дополнительная терапия при ССЛ неизвестна.

## **2.8 Какие периодические осмотры необходимы?**

Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

## **2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?**

ССЛ является заболеванием, которое остается на всю жизнь.

## **2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания (ожидаемый исход и течение заболевания)?**

При правильном пожизненном применении колхицина дети с ССЛ живут нормальной жизнью. В случае задержки с диагностикой или несоблюдения режима лечения существует риск развития амилоидоза, при котором прогноз неутешителен. Детям, у которых развивается амилоидоз, может потребоваться пересадка почки. Замедление роста не является значительной проблемой при ССЛ. У

---

некоторых детей развитие роста во время полового созревания восстанавливается только после лечения колхицином.

### **2.11 Возможно ли полное излечение?**

Нет, потому что это генетическое заболевание. Тем не менее, терапия колхицином, продолжающаяся на протяжении всей жизни, дает пациенту возможность жить нормальной жизнью, без ограничений и без риска развития амилоидоза.