

СЛУЧАЙ АБДОМИНАЛЬНОЙ ФОРМЫ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ

Литвинова Л. С., Волобуева И. А.

*Харьковский специализированный медико-генетический Центр,
г. Харьков, Украина, e-mail: tmc@ukr.net*

Введение

Периодическая болезнь (синоним: армянская болезнь, пароксизмальный синдром Джэйн-нуэя-Мозенталя, периодический перитонит, синдром Рейманна, болезнь Сигала-Маму, средиземноморская лихорадка) — сравнительно редкое генетически обусловленное заболевание, проявляющееся периодически рецидивирующим серозитом и частым развитием амилоидоза. Встречается преимущественно у представителей народностей, предки которых жили в бассейне Средиземного моря, особенно у армян, евреев (чаще сефардов), арабов, независимо от места их проживания. Заболевание начинается, как правило, в детском и юношеском возрасте с одинаковой частотой у лиц мужского и женского пола. В зависимости от преобладающей локализации проявлений выделяют четыре варианта периодической болезни: абдоминальный, торакальный, суставной и лихорадочный.

Цель исследования: изучить клинико-генетические особенности периодической болезни.

Результаты исследований

Ребёнок А., 1996 г. р., направлен в ХСМГЦ в связи с частыми резкими болями в животе. Родители предъявляли жалобы на частые интенсивные боли в животе у ребёнка (болевого приступ продолжается до 2-3 дней).

Из анамнеза заболевания известно, что первые боли в животе стали беспокоить в возрасте 4 лет. Консультирован хирургом, предположен мезаденит, однако на фоне проводимого лечения приступы боли продолжали беспокоить. Неоднократно обследован детским инфекционистом, патогенной микрофлоры высеяно не было.

Из анамнеза жизни известно, что мальчик родился от II беременности, протекавшей без осложнений, II родов физиологических в сроке гестации 39-40 недель. Вес при рождении 3400 гр., рост 54 см; оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. Этапы физического и психомоторного развития соответствовали возрасту. Перенёс: ОРЗ, ветряная оспа. Травм, операций не было.

Особенности фенотипа: телосложение нормостеническое, поверхностное расположение подкожных вен, широкое лицо, периорбитальные тени, синофриз, длинный нос, короткий фильтр, гипертрихоз, гипермобильность суставов, клинодактилия III пальца кистей, кисти и стопы холодные на ощупь.

Клинико-генеалогический анализ: у отца и дяди по отцовской линии подобные резкие боли в животе.

При обследовании:

- аминокислоты и углеводы — нормограмма;
- биохимический профиль — умеренное повышение уровня мочевой кислоты (5,82 мг% при норме 2,0-5,5) и ЛДГ (323,29 Ед/л при норме до 290);
- гомоцистеин крови — 10,8 мкмоль/л (норма до 5);
- фолиевая кислота крови — 5,4 нг/мл (нижняя граница нормы);
- витамин В₁₂ крови — 287 пг/мл (норма);
- генетический анализ мутаций гена MEFV 16 хромосомы — обнаружены 2 мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии;
- УЗИ внутренних органов — гепатомегалия, периваскулярная инфильтрация, признаки ДЖВП, неоднородная структура поджелудочной железы; почки — ветвистый тип строения почечных синусов, метаболические изменения (включения до 1,5 мм).

На основании жалоб (частые интенсивные боли в животе у ребёнка (болевого приступ продолжается до 2-3 дней)), анамнестических данных (семья армянской национальности, ребёнок болеет с раннего детства, отсутствие положительного эффекта при лечении мезаденита, отсутствие патогенного возбудителя при инфектологическом обследовании), особенностей фенотипа (телосложение нормостеническое, поверхностное расположение подкожных вен, широкое лицо, периорбитальные тени, синофриз, длинный нос, короткий фильтр, гипертрихоз, гипермобильность суставов, клинодактилия III пальца кистей, кисти и стопы холодные на ощупь), клинико-генеалогического анализа (у отца и дяди по отцовской линии подобные приступы болей в животе), а также результатов дополнительных методов исследования (при генетическом анализе мутаций гена MEFV 16 хромосомы — обнаружены 2 мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии; гипергомоцистеинемия) установлен диагноз: Периодическая болезнь, абдоминальный тип. Гипергомоцистеинемия.

Назначена терапия: фолатная диета (исключить продукты с высоким содержанием метионина и обогащение рациона продуктами с высоким содержанием витаминов В₆, В₁₂ и фолиевой кислоты), колхицин, витамин В₆, фолиевая кис-

лота. На фоне проводимой терапии боли в животе прекратились.

Выводы

При первых проявлениях периодической болезни дифференциальная диагностика бывает трудной и основывается на тщательном исключении болезней со сходной симптоматикой (острые кишечные инфекции, мезаденит, хронический аппендицит, тромбоз вен брыжейки и т. д.). При повторных рецидивах болезни необходимо учитывать выше перечисленные критерии и то, что для периодической болезни характерно удовлетворительное самочувствие больных в межприступный период и резистентность к любой терапии, в том числе антибиотиками и глюкокортикоидами.

нит, хронический аппендицит, тромбоз вен брыжейки и т. д.). При повторных рецидивах болезни необходимо учитывать выше перечисленные критерии и то, что для периодической болезни характерно удовлетворительное самочувствие больных в межприступный период и резистентность к любой терапии, в том числе антибиотиками и глюкокортикоидами.
