

Семейная средиземноморская лихорадка

Номер статьи: ORPHA 342

Резюме

Семейная средиземноморская лихорадка – это аутовоспалительное заболевание, характеризующееся повторяющимися короткими эпизодами лихорадки и серозита, в результате которых возникают боль в животе, груди, суставах и мышцах.

Семейная средиземноморская лихорадка чаще всего встречается в юго-восточной части Средиземноморского региона. К популяциям с высокой распространенностью (1/200-1/1000) болезни относятся евреи, не являющиеся ашкенази, турки, армяне и арабы. Болезнь нередко возникает в Италии, Греции и Испании.

Обычно болезнь возникает до 30 лет. Чем раньше возникает болезнь, тем более тяжелый фенотип. Случаи заболевания семейной средиземноморской лихорадкой можно разделить на 2 типа: семейная средиземноморская лихорадка 1-го и 2-го типа. 1-ый тип характеризуется приступами (раз в неделю или раз в несколько лет) лихорадки и серозита, продолжающимися 1-4 дня и проходящими самопроизвольно. Приступ может быть спровоцирован стрессом, переохлаждением, жирной пищей, инфекциями, приемом определенных препаратов и менструальным циклом. Перед приступами возникают легкие симптомы (миалгия, головная боль, тошнота, одышка, артралгия, боль в нижней части спины, астения и тревожность), которые продолжаются в течение около 17 часов. Приступ проявляется в виде лихорадки (38°C-40°C на протяжении 12-72 часов, не купируется антибиотиками), диффузных или локализованных болей в области живота (часто напоминающих острый живот), запора (диареи у детей), артралгий (в крупных суставах), артрита (в верхних/ нижних конечностях/ коленных суставах) и болей в груди, вызванных плевритом и/или перикардитом (см. определение). У 7-40% пациентов также вовлечены кожные покровы. Амилоидоз типа AA (см. определение) может быть серьезным затяжным осложнением. Семейная средиземноморская лихорадка 2-го типа представляет собой фенотип, при котором амилоидоз является первым и единственным проявлением болезни.

На сегодняшний день вариантность фенотипов (гомозиготные мутации M694V связаны с повышенной тяжестью проявлений) болезни обусловлена 218 мутациями гена *MEFV* в хромосоме 16, кодирующей белок пирин/маренострин. Так как мутация гена *MEFV* обнаружена не у всех пациентов, болезнь может быть обусловлена другими факторами.

В соответствии с критериями медицинского центра г. Тель Ха-Шомер для диагностики должны присутствовать 2 основных критерия (лихорадка и серозит, амилоидоз AA, эффективность колхицина) или 1 основной критерий и 2 второстепенных критерия (повторяющиеся приступы лихорадки, эритема как при рожистом воспалении, родственники, страдающие семейной средиземноморской лихорадкой). Генетические тесты дают вероятность положительного результата всего 70-80 %.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1

К числу дифференциальных диагнозов относятся гипериммуноглобулинемия D и синдром периодической лихорадки, периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли с периодической лихорадкой, синдром Маршалла с периодической лихорадкой, амилоидоз, ассоциированный с транстретином, и болезнь Бехчета (см. определения).

Пренатальная диагностика возможна, но не рекомендуется.

Семейная средиземноморская лихорадка – болезнь с аутосомно-рецессивным типом наследования. Генетическое консультирование родителей с мутацией гена *MEFV* позволит информировать их о рисках передачи заболевания своим детям.

Для лечения семейной средиземноморской лихорадки используется препарат колхицин (пероральный прием или внутривенное введение). Прием препарата позволяет сократить или устранить приступы семейной средиземноморской лихорадки и предотвратить развитие амилоидоза типа AA (см. определение). Дозировка варьирует от 0,03 мг на кг массы тела в день до макс. 3 мг в день, препарат необходимо принимать регулярно на протяжении всей жизни. Во время приступа может быть назначен прием нестероидного противовоспалительного препарата.

Для пациентов с непереносимостью колхицина не существует равной по эффективности альтернативы, но у некоторых пациентов многообещающие результаты дало использование препарата Анакинра, интерферона-альфа и селективных ингибиторов обратного захвата серотонина. В целях профилактики амилоидоза рекомендованы ежегодные общие осмотры, а также регулярный контроль уровней сывороточного белка амилоида A; прием колхицина может увеличить малабсорбцию B12 и в редких случаях привести к алопеции (см. определение) и подавлению функции костного мозга. При приеме колхицина нельзя принимать макролиды, дилтиазем, грейпфрут и циклоспорины, так как это может привести к летальной токсичности. Пациентам с амилоидозом почки может потребоваться диализ и трансплантация органа.

Несмотря на то, что лекарства от семейной средиземноморской лихорадки не существует, прием колхицина повышает качество жизни пациентов. Для пациентов, страдающих семейной средиземноморской лихорадкой, которые не лечатся, а также для пациентов с амилоидозом почки прогноз менее благоприятен.

Рецензент документа оригинала:

- Prof. Raffaele Manna

Последнее обновление: 01 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Семенова Н.А. врач-генетик ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»





Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

