

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНАЯ СЛУЖБА ПО НАДЗОРУ В СФЕРЕ ЗАЩИТЫ ПРАВ ПОТРЕБИТЕЛЕЙ И БЛАГОПОЛУЧИЯ ЧЕЛОВЕКА  
ФБУН ЦНИИ ЭПИДЕМИОЛОГИИ РОСПОТРЕБНАДЗОРА  
НЕКОММЕРЧЕСКОЕ ПАРТНЁРСТВО «НАЦИОНАЛЬНОЕ НАУЧНОЕ ОБЩЕСТВО ИНФЕКЦИОНИСТОВ»

# МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА 2014



**СБОРНИК ТРУДОВ  
VIII ВСЕРОССИЙСКОЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ  
КОНФЕРЕНЦИИ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ**

**Том II**

**Москва, 2014**

## СЛУЧАЙ ДИАГНОСТИКИ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ

**Васильева О.В., Али Мерхи**

Харьковский национальный медицинский университет, Харьков, Украина

**Введение.** Семейная средиземноморская лихорадка (familial Mediterranean fever – FMF) является наиболее часто встречающимся наследственным синдромом периодических лихорадок. Эта болезнь, затрагивающая поселения средиземноморского происхождения: арабов, армян, турков, евреев, ливанцев, итальянцев, греков и др. FMF настолько распространена в некоторых этнических группах – у армян, евреев (чаще сефардов), арабов и лишь в 6% всех случаев у лиц прочих национальностей, что среди них регулярно встречаются ложно-доминантные родословные. Частота гетерозиготных носителей гена *MEFV*, отвечающего за развитие FMF, составляет более чем 1/5 от общего населения. Манифестация FMF у 2/3 пациентов происходит до 5-летнего возраста. Лихорадку, которая является постоянным признаком, обычно сопровождают симптомы острого серозного воспаления: перитонит (в 95% случаев), плеврит (45%), скротит (3%), перикардит (1%). Наиболее часто в атаку вовлекается только один орган. Длительность приступа варьирует от нескольких часов до 3-4 дней, он прекращается спонтанно и возобновляется без регулярной периодичности. Хронизация признаков воспаления наблюдается очень редко.

**Цель:** улучшение ранней диагностики FMF.

**Материалы и методы.** Нами проанализировано клиническое наблюдение 22-летнего пациента Х., являющегося

коренным жителем Ливана и поступившего на обучение в Харьковский национальный медицинский университет (ХНМУ). Обратился в медицинский пункт ХНМУ с жалобами на острые боли в мезогастрii опоясывающего характера тошноту, повышенную утомляемость и снижение трудоспособности. Из анамнеза известно, что подобные явления также имели место 2 года назад. Не обследовался и не лечился.

**Результаты обследования.** Объективно: больной низкого роста, пониженного питания, выраженная бледность кожных покровов, сколиоз, вальгусная деформация стоп. Направлен на консультацию к гастроэнтерологу, при дополнительном обследовании установлен диагноз: обострение хронического панкреатита, назначена соответствующая терапия. Через несколько недель первоначальные жалобы повторились, на фоне которых был зафиксирован подъем температуры до субфебрильных цифр. Учитывая цикличность болевого синдрома и средиземноморское происхождение пациента, было заподозрено наличие заболевания из группы наследственных синдромов периодических лихорадок и назначена консультация генетика. При проведении молекулярно-генетического исследования методом ПЦР-ПДРФ анализа в гене *MEFV* (Государственный госпиталь Тибнина, Ливан) были найдены следующие изменения (табл.1):

Таблица 1.

Панель мутаций гена *MEFV*

Мутация	Результат
M694V	ГЕТЕРОЗИГОТА
V726A	Гомозигота дикого типа
M694I	ГЕТЕРОЗИГОТА
E1480Q	Гомозигота дикого типа
M680I	Гомозигота дикого типа
P369S	Гомозигота дикого типа
R408Q	Гомозигота дикого типа
A744S	Гомозигота дикого типа
M680Ib	Гомозигота дикого типа
R761H	Гомозигота дикого типа
R653H	Гомозигота дикого типа
F479L	Гомозигота дикого типа
E167D	Гомозигота дикого типа
K695R	Гомозигота дикого типа
I692del	Гомозигота дикого типа

**Выводы.** Таким образом, пациент является гетерозиготным носителем 2-х мутаций *M694V* и *M694I* в 10 экзоне гена *MEFV*. Учитывая, что присутствие двух мутаций различных аллелей гена позволяет подтвердить диагноз FMF, у данного пациента было диагностировано наличие семейной средиземноморской лихорадки, протекающей с симптома-

тикой хронического панкреатита. Известно, что у гетерозиготных носителей мутантных аллелей возможно уменьшение степени выраженности клинических признаков. Однако, учитывая возможность развития FMF-ассоциированного амилоидоза, рекомендовано диспансерное наблюдение ревматолога и контроль уровня сывороточных амилоидов.