

УДК 616, 72; 616-056

Анализ случаев поздней диагностики периодической болезни

Л.С. Оганесян, А.А. Айвазян

*Кафедра терапии N1 ЕГМУ им.М.Гераци
0025, Ереван, ул. Корюна, 2*

Ключевые слова: периодическая болезнь, сакроилеит, спондилоартрит, болезнь Бехтерева, воспалительные заболевания кишечника

Проблема диагностики и лечения периодической болезни (ПБ) весьма актуальна, несмотря на весомые достижения в этой области. Разработка диагностических критериев, генетическое исследование, выявление маркеров провоспалительных медиаторов в формировании ауто-воспалительного процесса, гистологическое исследование тканей открывают большие возможности для диагностики и лечения ПБ. И несмотря на это возникают диагностические трудности, когда ПБ дебютирует атипичными клиническими проявлениями и арсенал диагностических критериев недостаточен для своевременной диагностики.

Суставной синдром является одним из кардинальных проявлений ПБ, третьим по частоте признаком после серозита и лихорадки, образуя триаду больших диагностических критериев. При ПБ суставной синдром наблюдается в 49,3%, а в 27,4% является дебютом ПБ [1]. Поражение крестцово-подвздошных суставов (сакроилеит) и спондилит составляют от 17-32% [1-3,7]. Есть данные о более высокой частоте (40%) [9]. Серонегативные сакроилеиты и спондилиты, которые ассоциируются с антигеном HLA-B₂₇, занимают важное место в клинике анкилозирующего спондилоартрита (болезнь Бехтерева), воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК), таких как болезнь Крона, болезнь Уиппла, неспецифический язвенный колит (НЯК), болезнь Рейтера [4, 5, 8, 10]. Поражение периферических суставов в этой группе заболеваний колеблется от 30-70% в зависимости от локализации артрита [3-5]. Из внесуставных проявлений важно отметить системный амилоидоз, узловую эритему, синдром малабсорбции, увеит. Частота выявления антигена HLA-B₂₇: НЯК–70%, болезнь Крона–55%, АС–90%, болезнь Рейтера–40% [3, 4, 6, 8].

Все вышеперечисленные нозологии, ассоциированные с антигеном HLA-B₂₇, имеют сходные с ПБ клинические проявления: сакроилеит, спондилоартрит, периферические артриты, кожные проявления, системный

амилоидоз, синдром малабсорбции. Логичен интерес изучения данного аспекта.

Целью настоящего сообщения является описание 3 случаев больных ПБ с атипичным дебютом, сложности возникли при диагностике и неадекватном лечении, которое явилось причиной развития осложнений.

Произведен ретроспективный анализ 30 историй болезни больных с диагнозом ПБ (истории болезни взяты из архива Университетской клиники "Мурацан" г.Еревана) за период 2009-2012 гг.

В трех случаях, что составляет 10% обследованных больных, окончательный диагноз ПБ был поставлен в сроки от 7 до 25 лет после начала заболевания. Больные получали неадекватное лечение, что явилось причиной серьезных осложнений. В этих случаях имели место дебюты, сходные с вышеуказанными ревматическими заболеваниями. Ниже приводятся выписки из историй болезни.

Больной Акопян Т., 22 года. Дебютом заболевания были симптомы ВЗК: боли в животе, диарея, кишечные кровотечения, затем присоединились суставные проявления: острый артрит голеностопных суставов и мелких суставов стопы, поражение кожи (эритема). Специфическое лечение было неэффективным. Через 7 лет появились классические абдоминальные приступы, сопровождающиеся лихорадкой, стереотипные, частотой 2 раза в месяц. Еще через год выявлена массивная протеинурия и нефротический синдром. На основании клиники, генетического исследования (мутации М 694 V) и биопсии прямой кишки поставлен диагноз: ПБ, абдоминальная форма, системный амилоидоз с преобладанием поражения почек и кишечника в 2012 году.

Больной Восканян А., 37 лет. Болезнь дебютировала в 2001 году болями и скованностью в поясничном отделе позвоночника, ограничением подвижности. Поставлен диагноз: анкилозирующий спондилоартрит, центральная форма. Диагноз был поставлен на основании клинических и рентгенологических данных: сужении суставной щели в области крестцово-подвздошных сочленений больше справа. HLA-B₂₇ – отрицателен. Классические абдоминальные приступы, сопровождающиеся лихорадкой, появились через 10 лет после суставного дебюта. Диагноз: ПБ, абдоминальная форма, правосторонний сакроилеит был поставлен на основании клинических данных (серозит, лихорадка, сакроилеит) и генетического исследования в 2012 году.

Больной Сагателян Ж., 60 лет. Поступил в клинику с выраженными отеками лица и нижних конечностей. Выявлены: экссудативный перикардит, массивная протеинурия > 3 г/л, выраженная гипопротеинемия за счет гипоальбуминемии (26,3 г/л), креатинин – 157 ммоль/л. В анамнезе с 15-летнего возраста наблюдаются редкие абдоминальные приступы, эпизоды лихорадки без болевого синдрома, по поводу которых больной не

обследовался. Имеется наследственная отягощенность (дядя по материнской линии страдал подобными приступами, у дочери наблюдаются абдоминальные приступы). Поставлен диагноз: ПБ, абдоминальный вариант, системный амилоидоз. Нефротический синдром ХПН в 2012 году. Диагноз поставлен на основании клиники и биопсии прямой кишки, при которой обнаружены амилоидные включения, и генетического анализа.

Резюмируя вышеизложенное, можно констатировать, что при ПБ и ревматических заболеваниях, ассоциированных с антигеном HLA-B₂₇, много сходных клинических симптомов. Внушительный арсенал диагностических критериев на практике недостаточен для своевременной диагностики, особенно в тех случаях, когда ПБ начинается атипично. Логично предположить, что в подобных случаях целесообразно использование таких диагностических критериев, как национальная принадлежность, тщательный семейный анамнез, обязательный генетический анализ, гистологическое исследование и углубленный дифференциальный диагноз с ревматическими заболеваниями, ассоциированными с антигеном HLA-B₂₇.

Поступила 27.03.13

Պարբերական հիվանդության ուշացված ախտորոշման դեպքերի վերլուծությունը

Լ.Ս. Հովհաննիսյան, Ա.Ա. Այվազյան

Պարբերական հիվանդությունը և HLA-B₂₇ անտիգենի հետ առցացված ռևմատիկ հիվանդություններն ունեն մի շարք նմանատիպ կլինիկական ախտանշաններ: Երբեմն ախտորոշիչ չափանիշները բավարար չեն ճշգրիտ և ժամանակին ախտորոշման համար, հատկապես եթե պարբերական հիվանդության առաջին արտահայտություններն ասիմիլի են:

Հոդվածում ներկայացված են այն մոտեցումները, որոնք հնարավորություն կտան ժամանակին ախտորոշել պարբերական հիվանդությունը և կանխել հնարավոր բարդությունները:

Analysis of the cases of late diagnosis of familial Mediterranean fever

L.S. Hovhannisyan, A.A. Ayvazyan

Familial Mediterranean fever (FMF) or periodic disease and HLA-B₂₇ antigen-associated rheumatic diseases have a number of similar clinical symptoms. Occasionally, the diagnostic criteria are not sufficient for accurate and timely diagnosing, especially if the initial symptoms of FMF are atypical. The article presents the approaches that make possible timely diagnosing and prevention of possible complications of periodic disease.

Литература

1. Назаретян Э.Е., Оганесян Л.С. и др. Вторичный сакроилеит как одно из проявлений суставного синдрома при периодической болезни. Мед. наука Армении НАН РА, 2002, т. XLII, 1, с. 58-59.
2. Оганесян Л.С. Вторичный сакроилеит как одно из проявлений суставного синдрома при периодической болезни. Сб. науч. трудов ЕрГМИ им.М.Гераци. 2005, с.445-447.
3. Amor B., Dongados M. et al. Management of refractory ankylosing spondylitis and retalive spondyloarthropathies, Rheum. Dis. North Am., 1995, 21:117.
4. Calin A. How to characterize Reiter's syndrome and reactive arthritis. J.Musculoskel. Med., 1986; 314:21.
5. De Vos M., Cuvelies C. et al. Ileocolonoscopy in seronegative spondyloarthropathy. Gastroenterology, 1989 ; 96, 339-344.
6. Fietta P. Antiinflammatory disease the hereditary periodic fever syndromes. Acta Biol. Med. Ateneo. Parmense, 2004; 75:92-99.
7. Hovhannisyan L. Seronegative spondyloarthritis as clinical feuture of Familial Mediterranean Fever. Clin. and Exper. Rheum., 2008; Vol. 26, 2, p. 194.
8. Mc Guigan L.E., Hart H.H. et al. Functionale significance of sacroileitis and ankylosing spondylitis in Reiter's syndrome. Clin. Exp. Rheum., 1985; 3:311.
9. Tsulata M., Polianskaia G. et al. Familial Mediterranean Fever and HLA. Clin. and Exper. Rheum., 2008; Vol. 26, 2 p. 197.
10. Weiner S.R. Clarke Y. et al. Rheumatic manifestations on inflammatory bowel disease. Semin. Arthritis Rheum., 1991; 20, 353 – 366.