

Код МКБ-10 заболевания и его наименование

E85.0 – Семейная средиземноморская лихорадка (Наследственный семейный амилоидоз).

ОПИСАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Определение.

Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь/Familial Mediterranean Fever/ССЛ/FMF) – наследственное моногенное аутовоспалительное заболевание (AB3) с аутосомно-рецессивным механизмом передачи, распространенное преимущественно среди представителей определенных этносов, проявляющееся периодически возникающими немотивированными приступами лихорадки и сопровождающееся сильными болями в животе и/или грудной клетки и другой симптоматикой, в сочетании со значительным повышением уровня острофазовых маркеров (скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровень С-реактивного белка (СРБ), Сывороточный амилоид А (SAA) в течение 12 - 72 часов.

Патогенез.

ССЛ является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется MEFV. Патогенные изменения в гене MEFV изменяют структуру белка пирина, который участвует в регуляции воспалительного процесса. В результате изменения структуры нарушается нормальная функция белка, что приводит к неконтролируемой активации воспаления и эпизодическим «атакам» заболевания, которые характеризуются асептическим (при отсутствии инфекции) воспалением серозных оболочек, что приводит к типичным симптомам, которые характеризуют семейную средиземноморскую лихорадку.

Клиническая картина.

Основным симптомом заболевания является периодическое повышение температуры тела, которое сопровождается болями в животе, груди или в суставах. Наиболее распространены приступы боли в животе, которые наблюдаются примерно у 90% пациентов.

Приступы боли в грудной клетке отмечаются у 20-40%, а боль в суставах – у 50-60% пациентов.

Как правило, дети жалуются на приступы конкретного типа, такие как периодические боли в животе и лихорадка. Тем не менее, некоторые пациенты испытывают приступы различных типов – по отдельности или в комбинации.

Эти приступы носят саморазрешающийся характер (это означает, что они проходят без лечения) и длятся от одного до четырех дней. Самочувствие пациента к концу приступа полностью восстанавливается, и между приступами он чувствует себя хорошо. Некоторые приступы могут быть настолько болезненными, что пациент или семья обращается за медицинской помощью. Тяжелые приступы боли в животе могут напоминать острый аппендицит, и поэтому некоторые пациенты могут подвергаться ненужным операциям на брюшной полости, таким как аппендэктомия.

Тем не менее, некоторые приступы, даже у одного и того же пациента, могут проходить в легкой форме, достаточной для того, чтобы их приняли за небольшое расстройство желудка. Это одна из причин, почему ССЛ трудно распознать у пациента. При боли в животе у ребенка, как правило, отмечается запор, но, когда боль отпускает, появляется более мягкий стул.

У ребенка может быть очень высокая температура в течение одного приступа и умеренное повышение температуры во время другого. Боль в груди, как правило, затрагивает только одну сторону и может быть настолько сильной, что пациент не в состоянии дышать достаточно глубоко. Это проходит в течение нескольких дней.

У некоторых детей единственным симптомом заболевания может быть периодическая боль в суставах и отек, что ошибочно диагностируется как острая ревматическая лихорадка или ювенильный идиопатический артрит. В 5-10% случаев суставное поражение становится хроническим и может привести к повреждению сустава.

Как правило, в приступ поражается только один сустав (моноартрит). Это обычно бывает голеностопный или коленный сустав. Сустав может быть настолько распухшим и болезненным, что ребенок не может ходить. Примерно у трети пациентов кожа над пораженным суставом становится красной. Приступы, затрагивающие суставы, могут длиться несколько дольше, чем другие типы приступов: может пройти от четырех дней до двух недель, прежде чем боль полностью отступит.

В некоторых случаях появляется характерная для ССЛ сыпь на коже, которая называется «рожеподобная эритема». Как правило, она наблюдается на нижних конечностях и в области суставов. Некоторые дети могут жаловаться на боли в ногах.

К более редким формам приступов относятся рецидивирующий перикардит (воспаление наружной оболочки сердца), миозит (воспаление мышц), менингит (воспаление оболочек головного и спинного мозга) и периорхит (воспаление тканей вокруг яичка).

Диагностика.

В момент постановки диагноза необходимо исключить заболевания, которые протекают с похожими клиническими проявлениями (инфекционные заболевания, острый и хронический остеомиелит, воспалительные заболевания кишечника, другие ревматические заболевания и др.). Для этого проводится полное обследование, включающее комплекс лабораторных и инструментальных исследований, перечень которых определяет ваш врач-ревматолог в соответствии с клиническими рекомендациями.

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 врачей (педиатров, ревматологов, нефрологов, гастроэнтерологов).

Молекулярно-генетическая диагностика: проводится пациентам с целью выявления патогенных изменений в гене MEIV, отвечающем за развитие ССЛ.

Для постановки диагноза необходимо сопоставление клинических проявлений и результатов генетического анализа. Диагноз ССЛ подтверждается, если у пациента устанавливается носительство 2 измененных вариантов генов, по одному от каждого родителя. Однако мутации, которые были описаны до сих пор, выявляются у 70-80% пациентов ССЛ. Проведение молекулярно-генетической диагностики возможно в специализированной лаборатории.

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 пациентов, не получающих лечение, 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.

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.

Дети, которые находятся на пожизненной терапии колхицином, должны регулярно, дважды в год, сдавать анализы крови и мочи для контроля их состояния.

Общий (клинический) анализ мочи может выявить присутствие белка и красных клеток крови. Во время приступов возможны временные изменения, но стойкое повышение уровней белка в моче может указывать на амилоидоз. При наличии показаний, врач может затем провести 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. Ткани, полученные путем биопсии, окрашивают и затем проверяют на предмет выявления отложений амилоида.

Лечение.

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 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 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 пациентов, резистентных к колхицину, используются генно-инженерные биологические препараты.

Нестероидные противовоспалительные и противоревматические препараты (НПВП)

НПВП – средства для симптоматического противовоспалительного и антипиретического (понижающего температуру) лечения; «симптоматическое» значит, что они не способны вызвать ремиссию заболевания, а лишь купируют симптомы, связанные с воспалением. Наиболее часто применяются диклофенак, нимесулид, мелоксикам, ибупрофен, парацетамол. НПВП обычно хорошо переносятся детьми. Среди побочных эффектов – дискомфорт в области желудка, который чаще встречается у взрослых, у детей – реже. Иногда один НПВП может быть эффективен в том случае, когда другой недостаточно эффективен. Комбинирование различных НПВП не показано. Оптимальное воздействие на воспаление суставов отмечается через несколько недель после начала лечения.

Глюкокортикоиды

Глюкокортикоиды являются наиболее эффективными из доступных противовоспалительных препаратов, но их использование ограничено тем, что длительное их применение сопровождается рядом серьезных побочных явлений, в том числе остеопорозом и замедлением роста. Тем не менее, преимуществом глюкокортикоидов является то, что их можно применять для лечения системных симптомов, которые не поддаются другому лечению, при жизнеугрожающих системных осложнениях, а также как «переходное» лечение в острый период заболевания и в период ожидания появления эффекта от действия препаратов второй линии.

Другие способы лечения

Реабилитация

Реабилитация является важным компонентом лечения. Она включает соответствующие упражнения. Реабилитация должна начинаться на ранней стадии и проводиться рутинно для улучшения или сохранения состояния суставов и мышц.

ИСТОЧНИКИ:

1. Клинические рекомендации «Семейная средиземноморская лихорадка (Наследственный семейный амилоидоз)» E85.0» ID 757_1. https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/757_1
2. Арутюнян ВМ, Акопян ГС. Периодическая болезнь (этиопатогенетические и клинические аспекты). Москва: : МИА 2000.
3. Амарян ГГ, Саркисян ТФ, Айрапетян АС. Семейная средиземноморская лихорадка у детей (периодическая болезнь): клинические и генетические аспекты. Методическое пособие. Ереван: 2012.
4. Fedorov ES, Salugina SO, Kuzmina NN. Familial Mediterranean fever (a periodic disease): The present-day view of the problem. Mod Rheumatol J. 15 март 2013 г.;0(1):24.
5. Ben-Chetrit E, Touitou I. Familial Mediterranean Fever in the World. Arthritis Rheum. 15 октябрь 2009 г.;61(10):1447–53.
6. Gattorno M, редактор. Familial Mediterranean Fever [Интернет]. Cham: Springer International Publishing; 2015 (Rare Diseases of the Immune System; т. 3). Доступно на: <http://link.springer.com/10.1007/978-3-319-14615-7>
7. Кузьмина НН, Салугина СО, Федоров ЕС. Аутовоспалительные заболевания и синдромы у детей. Москва: : ИМА-ПРЕСС 2012.
8. Efthimiou P, SpringerLink (Online service). Auto-Inflammatory Syndromes Pathophysiology, Diagnosis, and Management. 2019.
9. Martorana D, Bonatti F, Mozzoni P, et al. Monogenic Autoinflammatory Diseases with Mendelian Inheritance: Genes, Mutations, and Genotype/Phenotype Correlations. Front Immunol 2017;8. doi:10.3389/fimmu.2017.00344
10. Hashkes PJ, Laxer RM, Simon A, editors. Textbook of Autoinflammation. Cham: : Springer International Publishing 2019. doi:10.1007/978-3-319-98605-0
11. Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, et al. Textbook of pediatric rheumatology. 8th ed. Philadelphia: : Elsevier, Inc 2020.

КУДА ОБРАЩАТЬСЯ:

список медицинских (федеральных / региональных), иных учреждений (если имеется в силу специфики заболеваний)

ШАБЛОН МАРШРУТИЗАЦИИ:

Первичный визит к педиатру

Осуществляется по месту жительства в медицинских организациях, оказывающих амбулаторную помощь. При наличии признаков заболевания пациент направляется к врачу-ревматологу по месту жительства.

Первичный визит к врачу-ревматологу

Осуществляется по месту жительства в медицинских организациях, оказывающих амбулаторную помощь. Врач-ревматолог определяет необходимость срочной госпитализации в стационар или назначения дополнительного обследования с целью диагностики, подтверждения или исключения диагноза.

Помощь в стационаре

Пациент с установленным диагнозом ревматического заболевания направляется в профильное отделение (ревматологическое отделение или отделение, которое имеет в составе ревматологические койки).

Диагностика и лечение тяжелых и сложных вариантов заболевания, а также назначение/коррекция генно-инженерных биологических препаратов проводится при участии медицинских организаций федерального подчинения (в том числе с помощью телемедицинских технологий).

Проведение молекулярно-генетических исследований

В настоящее время молекулярно-генетические исследования для подтверждения диагноза аутовоспалительного заболевания в Российской Федерации можно провести бесплатно.

Получить всю информацию о диагностике аутовоспалительных заболеваний, а также бланки информационного согласия пациента, направление на исследование, вы можете, позвонив по номеру бесплатной Горячей линии

Горячая Линия предназначена исключительно для медицинских работников.

Тел. 8-800-100-15-92 в рабочие дни с 08.00 до 18.00 по Московскому времени.

Установление диагноза и динамическое наблюдение

С момента установления диагноза и назначения лечения пациент находится на диспансерном наблюдении врача-ревматолога по месту жительства.

ЧАСТО ЗАДАВАЕМЫЕ ВОПРОСЫ:

Что такое Семейная средиземноморская лихорадка?

Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) является генетическим заболеванием, которое передается по наследству. Пациенты страдают от периодических приступов лихорадки, сопровождающейся болью в животе или в груди, либо болью и отеками суставов. Болезнь чаще поражает лиц, происходящих из Средиземноморья и Ближнего Востока, в частности армян, евреев (особенно сефардов), турок и арабов.

В РФ большинство пациентов относятся к армянскому, азербайджанскому этносам и народам Северного Кавказа. В то же время ССЛ может встречаться, хотя и редко, у пациентов любой национальности.

Как часто встречается это заболевание?

Частота заболевания в популяциях высокого риска составляет около 1-3 на 1 000 человек. В других этнических группах это заболевание встречается редко. Тем не менее, с момента открытия соответствующего гена, данное заболевание диагностируется чаще, даже среди групп населения, среди которых оно считалось очень редким, например, итальянцев, греков и американцев.

Примерно у 90% пациентов первые приступы ССЛ начинаются в возрасте до 20 лет. Более чем у половины пациентов заболевание проявляется в течение первого десятилетия жизни. Мальчики страдают несколько чаще, чем девочки (1,3 : 1).

Каковы причины заболевания?

ССЛ является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется MEFV. Патогенные изменения в гене MEFV изменяют структуру белка пирина, который участвует в регуляции воспалительного процесса. В результате изменения структуры нарушается нормальная функция белка, что приводит к неконтролируемой активации воспаления и эпизодическим «атакам» заболевания, которые характеризуются

асептическим (при отсутствии инфекции) воспалением серозных оболочек, что приводит к типичным симптомам, которые характеризуют семейную средиземноморскую лихорадку.

Является ли это заболевание наследственным?

Данное заболевание наследуется в основном как аутосомно-рецессивное, а это означает, что симптомы заболевания у родителей обычно отсутствуют. Этот тип передачи означает, что для того, чтобы человек имел ССЛ, нужно, чтобы обе копии гена MEFV, имеющиеся у человека (один от матери, а другой – от отца) были мутантными; таким образом, оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь).

Если заболевание присутствует в большой семье, оно, вероятно, будет у брата, двоюродного брата, дяди или дальнего родственника. Однако, как прослеживается в небольшом проценте случаев, если у одного из родителей имеется ССЛ, а другой является носителем мутантного гена, то существует 50%-ная вероятность того, что их ребенок получит по наследству болезнь.

Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ваш ребенок имеет заболевание, потому что он является носителем мутантных генов, которые вызывают ССЛ.

Является ли это заболевание инфекционным?

Нет.

Каковы возможные осложнения?

У детей с ССЛ чаще регистрируются некоторые другие заболевания, которые характеризуются воспалением кровеносных сосудов (васкулит), такие как пурпура Шенлейна-Геноха и узелковый полиартериит. Наиболее тяжелым осложнением ССЛ при отсутствии лечения является развитие амилоидоза.

Амилоид – это специальный белок, который откладывается в определенных органах, таких как почки, кишечник, кожа и сердце, и вызывает постепенное снижение функции, особенно почек. Амилоидоз не является специфическим для ССЛ; он является осложнением, развивающимся и при других хронических воспалительных заболеваниях, если они не получают правильного лечения.

Белки в моче могут быть ключом к диагностике. Обнаружение амилоида в кишечнике или почках служит подтверждением диагноза. Дети, у которых заболевание контролируется лечением, защищены от риска развития этого угрожающего жизни осложнения.

Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Кроме того, тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?

В целом проявления ССЛ у детей сходны с теми, которые наблюдаются у взрослых. Тем не менее, некоторые особенности заболевания, такие как артрит (воспаление суставов) и миозит, чаще встречаются в детском возрасте. Частота приступов с возрастом обычно уменьшается. Периорхит чаще обнаруживают у мальчиков, чем у взрослых мужчин. Риск амилоидоза выше среди пациентов, не получавших лечение, у которых заболевание началось в раннем возрасте.

Можно ли лечить / излечить данное заболевание?

ССЛ не может быть излечена, но ее можно контролировать путем пожизненного применения колхицина, а при его неэффективности – генно-инженерной биологической терапией. 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

Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Непросто принять, что ребенок должен принимать лечение 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.

Как долго должно продолжаться лечение?

Лечение длительное. Его продолжительность определяется лечащим врачом на основании состояния пациента.

Какие периодические осмотры необходимы?

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

Как долго будет продолжаться болезнь?

ССЛ является заболеванием, которое остается на всю жизнь.

Каков долгосрочный прогноз заболевания (ожидаемый исход и течение заболевания)?

При правильно подобранном лечении 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.

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.

Как насчет нетрадиционных методов лечения/дополнительной терапии?

Есть много дополнительных и альтернативных методов лечения, и это может ввести в заблуждение пациентов и их семьи. Подумайте хорошенько о рисках и преимуществах применения такой терапии, поскольку ее эффективность не доказана и может обходиться дорого как в плане времени, нагрузки на ребенка, так и в денежном выражении. Если вы хотите разобраться в возможностях дополнительных и альтернативных методов лечения,

пожалуйста, обсудите эти варианты со своим детским ревматологом. Некоторые методы лечения способны взаимодействовать с обычными лекарствами. Большинство врачей не будут против альтернативных методов лечения при условии, что вы будете следовать рекомендациям врача. Очень важно не прекращать прием лекарств, прописанных врачом. Когда для контроля над активностью заболевания необходимы такие препараты как ГК, то прекращение их приема может оказаться очень опасным, если заболевание по-прежнему находится в активной фазе. Пожалуйста, обсудите вопросы, которые вас беспокоят в отношении назначенного препарата, с врачом вашего ребенка.

ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ

Как может болезнь повлиять на ребенка и повседневную жизнь семьи?

Ребенок нуждается в частых консультациях медицинских работников в связи с клиническими проявлениями заболевания. Некоторые дети подвергаются ненужному хирургическому вмешательству из-за неправильного диагноза. После того, как диагноз поставлен, цель лечения должна состоять в том, чтобы как ребенок, так и его родители могли жить почти нормальной жизнью. Пациенты с ССЛ нуждаются в длительном регулярном лечении, поэтому могут необходимо обеспечить соблюдение режима приема лекарственных препаратов для контроля над заболеванием и снижения риска жизнеугрожающих осложнений.

Существенной проблемой является психологическое бремя длительного лечения. Часто имеет место значительная задержка с установлением правильного диагноза, что влечет за собой волнения родителей, а иногда и проведение ненужных медицинских процедур. Данное заболевание нельзя излечить, но можно многое сделать, чтобы уменьшить его влияние на повседневную жизнь. Важно наладить крепкие и доверительные отношения с медицинскими специалистами, занимающимися лечением ССЛ, это поможет существенно повысить самочувствие и качество жизни в целом.

Школа

Частые приступы вызывают серьезные проблемы с посещением школы, и лечение колхицином позволяет уменьшить эту проблему.

Информирование учителей о болезни может быть полезным, в частности, чтобы они знали, как поступать в случае приступа.

Спорт и физическая активность

Пациенты с ССЛ, которые пожизненно получают колхицин, могут заниматься любым видом спорта по своему желанию. Единственной проблемой могут быть затяжные приступы воспаления суставов, которые способны привести к ограничению движения в пораженных суставах.

Диета

Никаких особых диетических рекомендаций нет.

Можно ли ребенку делать прививки?

Ребенок может быть и должен быть вакцинирован; однако перед проведением вакцинации необходимо проинформировать лечащего врача о наличии заболевания, чтобы можно было предоставить надлежащие рекомендации на индивидуальной основе. Не рекомендуется вакцинация живыми вакцинами.

Как насчет половой жизни, беременности, контрацепции?

У пациентов ССЛ могут возникнуть проблемы с фертильностью до лечения колхицином, но как только колхицин прописан, эта проблема исчезает. При используемых для лечения дозах уменьшение количества сперматозоидов встречается очень редко.

Пациентки не должны прекращать прием колхицина во время беременности или кормления грудью. Пациентам необходимо предложить генетическое консультирование, чтобы обсудить этот аспект с детьми и членами их семей. Желательно, как и в случае других аутовоспалительных заболеваний, вдумчиво планировать беременность, так как это позволит скорректировать лечение заранее, принимая в расчет возможный побочный эффект биологических препаратов на плод.

БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЕ ФОНДЫ ИЛИ НКО:

1. Межрегиональная благотворительная общественная организация содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «ВОЗРОЖДЕНИЕ»
<https://childhope.ru/>
vk.com/vozhrozhdenie2007
t.me/childhope
2. Профильная некоммерческая организация «Ассоциация детских ревматологов»
<https://aspirre-russia.ru/>