

*Кафедра пропедевтики внутренних болезней,
гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса*

**V Всероссийский научно-практический Конгресс с международным участием
«Белые ночи гастроэнтерологии»
(в рамках проекта «Гастроэнтерология двух столиц»)**



Терминальный илеит – верифицируем диагноз. Болезнь Сигала-Маму или болезнь Крона?

**Стамболцян Венера Шаеновна, ординатор 2 года
Попова Елена Александровна, врач-гастроэнтеролог
Оганезова Инна Андреевна д.м.н., профессор
Скалинская Мария Игоревна к.м.н., доцент**

**Санкт-Петербург
9-10 июня 2023 г.**

Anamnesis morbi I

Март
2022 г.

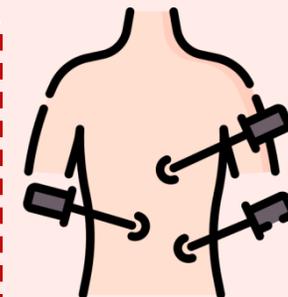
- **Боль в животе** после перенесенного выраженного психоэмоционального стресса (8-9 баллов по ВАШ), стул 1-2 раза 5 типа по БШ -> **Экстренная госпитализация:**
ЭГДС: эрозивный бульбит
Лабораторно: лейкоцитоз ($16,9 \rightarrow 9,3 \cdot 10^9/\text{л}$)
УЗИ ОБП: без патологии



! Диагностическая лапароскопия: без патологии

Ds: Синдром раздраженного кишечника с преобладанием диареи.

Терапия: ИПП, антациды, спазмолитики при болях (с неполным положительным эффектом)



В дальнейшем- малые приступы: болевой абдоминальный синдром (1-2 балла по ВАШ, озноб) с самостоятельным купированием

Rg ОБП: без патологии

ВКС: эндоскопическая картина катарального колита

ЭГДС: катаральный очаговый гастродуоденит

УЗИ ОБП: умеренный пневматоз толстой кишки

Лабораторно: лейкоцитоз ($12,6 \cdot 10^9/\text{л}$); СОЭ 25 мм/час; С-рб 1,39 мг/л



- **Боль в животе** (7-8 баллов по ВАШ)
- Метеоризм
- Субфебрилитет (37,5 С)
- Повышенная потливость
- Отсутствие стула за сутки

Октябрь-
ноябрь
2022 г.



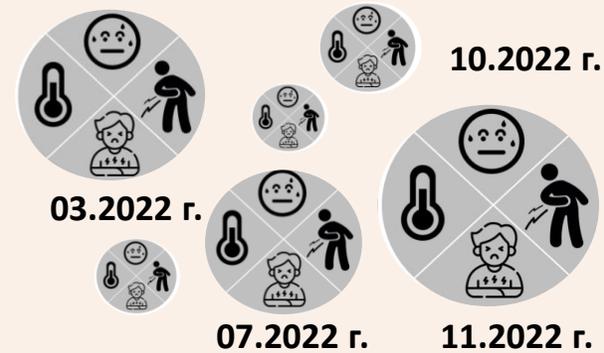
Ds: Синдром раздраженного кишечника, смешанный вариант.

Терапия: кишечные антисептики, БАД-ы (сохранялась ноющая боль, периодически вздутие)

Ноябрь
2022 г.

- ВКС:** множественные гиперплазии слизистой слепой кишки 0,3-0,2 см, расположенные диффузно по типу «булыжной мостовой».
- Гистология:** морфологическая картина лимфоцитарного колита.

Большие приступы (выраженный болевой синдром с последующей необходимостью экстренной помощи) 1 раз в ~3 мес.



Жалобы при поступлении:

- Эпизоды выраженной боли в животе (8-9 б по ВАШ) с распространением в паховую область, вздутием живота, 4-5 раза за последние полгода, сопровождающиеся ознобом, повышением температуры тела до 38,0 С (макс.), продолжительностью от 8-10 ч., частично купируются инфузией спазмолитиков, сопровождаются полуформленным стулом (до 2 р/д);
- Стул ежедневно 1-2 раза, 5 типа по БШ без видимых патологических примесей;
- Снижение массы тела на 10 кг за последний год (на фоне ограничения пищевого рациона).

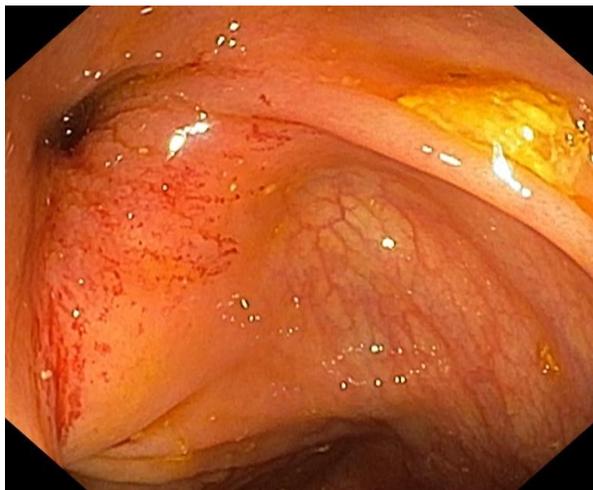


Анамнез жизни:

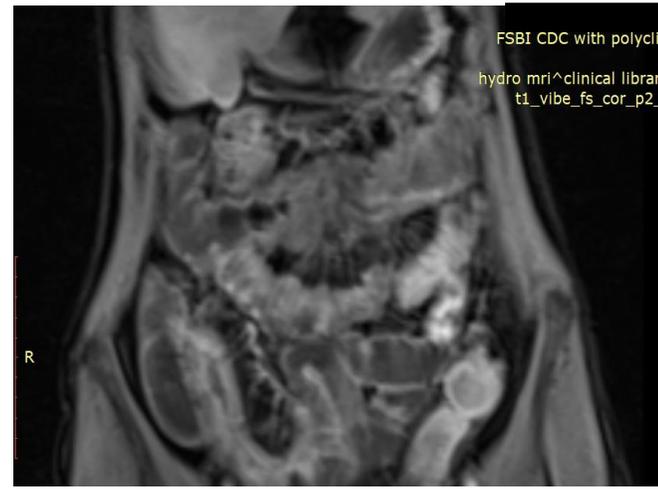
- Перенесенные заболевания: Аппендэктомия от 2002г., МКБ. Литотрипсия от 2019 г.
- Наследственность: **у дяди «болезнь почек»?**
- Вредные привычки: отрицает
- Национальность: **армянин**

Физикальные данные:

- Кожа физиологической окраски, повышенной влажности,
- Вес: 66 кг. Рост: 171 см. Индекс массы тела: 22,6 кг/м²
- Болезненность при пальпации в гипогастрии, левом и правом фланке. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется



ВКС (13.12.23 г.): Слизистая илеус гиперемирована, отечная, с эрозированными участками, единичные лимфоидные фолликулы. Болезнь Крона? **Гистология:** Хронический активный колит без нозологической принадлежности.



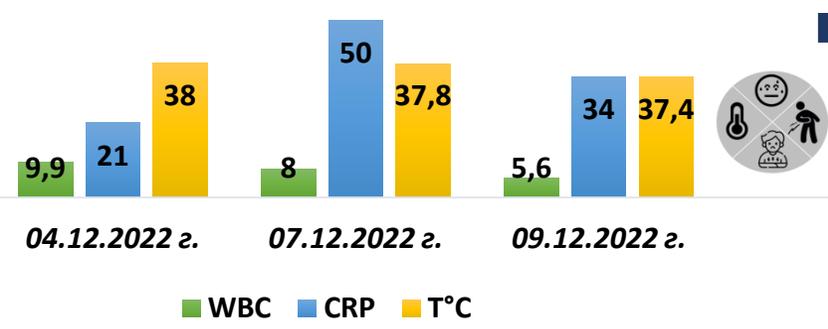
МР-энтерография (06.12.22 г.):

Терминальный илеит с признаками активных воспалительных изменений и вероятным формированием стриктуры (на фоне активных воспалительных изменений дифференцировать затруднительно).





Приступы болевого синдрома с повышением маркеров СВО



**Поиск мутаций в гене MEFV:
Мутация в компаунд-гетерозиготном состоянии M694V и V725A.**

Критерии клиники Тель-Хашомер (Тель-Авив)

Большие критерии

- Рецидивирующие эпизоды лихорадки с полисерозитом
- АА — амилоидоз при отсутствии других причин
- Эффект от колхицина

Малые критерии

- Рецидивирующие лихорадки
- Рожеподобные высыпания
- Наличие FMF у родственников 1-й линии родства

*** Определенный диагноз:
2 больших критерия или 1 большой и 2 малых**

Диагноз основной: Неверифицированный терминальный илеит, вероятнее всего болезнь Крона.

Конкурирующий: Периодическая болезнь, типичное течение (патологические 2 гетерозиготные мутации M694V и V725A).

Сопутствующий: Мочекаменная болезнь.

Терапия:
Колхицин 3 мг в сутки

Консультация ревматолога (амбулаторно)

Ds: Периодическая болезнь (FMF) типичное течение, мутация генов M694V и M725A. Неверифицированный терминальный илеит.

Пациент является неответчиком на колхицин: сохраняется лихорадка, боль в животе.

Эскалация терапии- ГИБТ (Канакинумаб 150 мг/4 недели) с 02.2023 г.; Колхицин 2 мг в сутки под контролем стула.

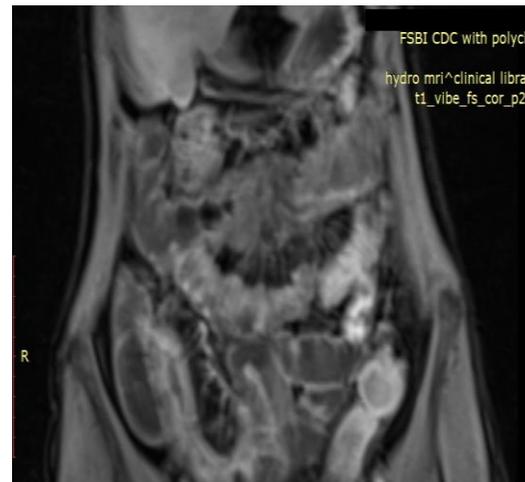
После 1-ой инфузии ГИБП купирование приступов

Жалобы при поступлении:

- Периодически ноющая боль (1-2 балла) в животе, не связана с приемом пищи и дефекацией, купируется самостоятельно;
- Стул 1-2 раза в день, 5 тип по БШ без видимых патологических примесей;
- Снижение массы тела на 7-8 кг за 1,5-2 месяца на фоне ограничения пищевого рациона.



ВКС (23.05.23 г.): Дефекты слизистой и неоплазии толстой, подвздошной кишки не выявлены. Гистология- в работе.



МР- энтерография (26.05.23 г.): Признаки снижения перистальтики терминального отдела подвздошной кишки без МР-данных за активный воспалительный процесс в настоящее время. Лимфаденопатия реактивного характера по ходу илеоцекального угла.

Заключительный диагноз

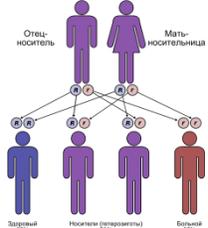
Основной: Терминальный илеит, клинко-эндоскопическая ремиссия (болезнь Крона?).

Конкурирующий: Периодическая болезнь, типичное течение (патологические 2 гетерозиготные мутации M694V и V725A). Терапия канакинумабом (150 мг/4 недели) с 02.2023 г.

Сопутствующий: Мочекаменная болезнь.

Рекомендации при выписке

- Наблюдение ревматолога, гастроэнтеролога, нефролога
- Колхицин 2 мг в сутки под контролем частоты стула
- Инфузии канакинумаба 150мг п/к 1 раз в 4 недели
- Клинический анализ крови, биохимический анализ крови (билирубин, ЩФ, АЛТ, АСТ, креатинин, амилаза) 1 раз в 2-3 месяца
- Контроль фекального кальпротектина, СРБ 1 раз в 3-6 месяцев
- Контроль ВКС в динамике



Периодическая болезнь (средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean Fever), болезнь Сигала-Маму)

– аутовоспалительное моногенное наследственное заболевание с аутосомнорецессивным типом наследования, характеризующееся спонтанными возвратными приступами лихорадки и асептическим воспалением серозных оболочек.

- Болеют в основном представители популяций средиземноморского происхождения (евреи-сефарды, евреи-ашкенази, арабы, армяне, турки и др.)
- Манифестация в основном в детстве (50-53% первая декада жизни)

Осложнения: системный амилоидоз, чаще - амилоидная нефропатия, с развитием ХБП; Спаечная болезнь

Что общего между ПБ и БК?

- ПБ особенно распространена среди пациентов с БК (28,6%), чем у пациентов с ЯК
- При сочетании ПБ и БК наиболее распространенной мутацией является **M694 V**
- Гены **MEFV** и **NOD2/CARD15** локализованы в **16 хромосоме**
- Генетические продукты структурно похожи (**пирин** и **NOD2 / CARD15**), оба принадлежат к семейству, которое регулирует апоптоз

Можно ли их перепутать?

- ✓ **60%** Пациентам с ПБ ошибочно устанавливали диагноз ВЗК на основании эндоскопической картины
- ✓ У **80%** обследованных с ПБ выявлены **афты или язвы** по данным ВКС
- ✓ У **44 %** пациентов с ПБ выявлены **дефекты слизистой оболочки тонкой кишки** (эрозии у 26,8%, язвы у 17,1%) по данным видеокапсульной эндоскопии



Язвенное поражение слепой кишки при ПБ (слева-эндосфото до лечения/справа- после лечения колхицином).

* Изображения взяты с интернет ресурса Asakura K at all //Familial Mediterranean fever mimicking Crohn disease: A case report. Medicine (Baltimore). 2018