



Северо-Западный
государственный
медицинский
университет
им. И.И. Мечникова

10 ЛЕТ - СОХРАНЯЯ ТРАДИЦИИ УСТРЕМЛЕН В БУДУЩЕЕ

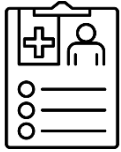
Кафедра пропедевтики внутренних болезней,
гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса

Семейный случай целиакии у пациентов с криопирин-ассоциированным периодическим синдромом (КАПС)

Ефремова А.Ю. – студентка 5 курса ЛФ, Семенова Е.А. – к.м.н., доцент кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса, Орешко Л.С. – д.м.н., профессор кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса

Санкт-Петербург, 2022

Госпитализация в клинику им. Петра Великого летом 2022 года



Пациентка Л., 44 года

Госпитализация на гастроэнтерологическое отделение в июле 2022 года

Жалобы



Анамнез жизни

Перенесённые заболевания:

- Эзофагофундопликация по Ниссену (15.03.2012).
- Синдром компрессии чревного ствола. Декомпрессия чревного ствола (30.10.2007).
- Дезартеризация геморроидальных узлов с мукопексией (2019).
- ОРЗ 4-5 раз в год.
- Хронический пиелонефрит. МКБ.
- Миома матки.
- Полиартрит неуточнённый.

Объективный статус

- Вес: 53 кг. Рост: 158 см. ИМТ 21,2 кг/м²
- Аппетит сохранен. Вес стабилен.
- Кожные покровы сухие, макулопапулезные высыпания на лице без зуда.


Анамнез заболевания

DS: хр. гастродуоденит, функциональное расстройство желчного пузыря.

Жалобы: боли в животе, эпизоды диареи до 10 раз в сутки с кровью.

+ Примесь гноя в стуле → **DS:** **недифференцированный колит.**

- Диарея на фоне хлебобулочных изделий → госпитализации **острый панкреатит?**
- Госпитализации в → связи с маточными кровотечениями, кровотечениями из ануса.

Положительный клинический эффект. 

~~Амитриптилин~~

Диарейный синдром, снижение веса

1985

2003

2007

2007-2014

2014

2015

БГД


2017

Беременность → хроническая диарея (стул с примесью крови). Дефицит массы тела. **DS:** **СРК.**

Консультация психиатра – амитриптилин 25 мг по 1 таб 2 раза в сутки → увеличение массы тела.

Скрининг на целиакию:

- ↑АТ Ig А к ТТГ2=20 Ед/мл;
- HLA-типирование: DQ8+;
- Гистоморфология: Marsh II.

DS: **целиакия типичная форма, DQ8+ вариант.** 

Госпитализация:

- ФКС: катаральный проктосигмоидит, сфинктерит. Долихосигма.
- Психиатр: Соматоформная дисфункция вегетативной НС.

Возобновлена терапия амитриптилином

Семейный анамнез

Дочь, 25 лет

2004

Жалобы: боли в животе, нарушения стула.
Диагноз: гастрит, гастродуоденит, ДЖВП, рефлюкс-эзофагит.

2009-
2014

Неоднократные маточные кровотечения.
Хроническая анемия лёгкой степени тяжести. Тромбоцитопения.

2014

Жалобы: дефицит массы тела. Низкий рост. Слабость, быстрая утомляемость. Эпизоды потери сознания.

Обследования:

- **КАК:** анемия (Hb 91 г/л);
- **Гистология:** Marsh II;
- **Генетическое HLA-типирование:** DQ2+.

DS: Атипичная форма целиакии. DQ2+

Рекомендации: соблюдение строгой БГД.

2015-
2022

!!!Отказ от соблюдения БГД!!!

Жалобы: слабость, утомляемость.

Обследования: **Гистология:** Marsh III.

КАК: анемия (Hb 95 г/л). Тромбоцитопения.

Сын, 18 лет

С младенческого возраста:

- Ежедневная лихорадка в основном в вечерние часы;
- Жожные высыпания различного характера (геморрагические, макулопапулёзные и др.);
- Эпизодически жидкий стул;
- Эпизодический дискомфорт в животе;
- Артралгии;
- Отставание в физическом и психическом развитии;
- Частые простудные заболевания.

2014

Генетический центр:

➤ HLA-DQ8+

➤ **Мутация в гене NLRP3 (CIAS1)**

Диагноз: **Типичная форма целиакии. DQ8+.**

Криопирин-ассоциированный периодический синдром. Первичный иммунодефицит.



Криопирин-ассоциированные периодические синдромы

КАПС – моногенные аутовоспалительные заболевания, характеризующиеся хроническим рецидивирующим течением, клинически проявляющиеся:

- ✓ лихорадкой,
- ✓ рецидивирующими кожными высыпаниями по типу крапивницы,
- ✓ глазными нарушениями (конъюнктивит, увеит),
- ✓ широким спектром поражения суставов
- ✓ вовлечением центральной и периферической нервной системы,
- ✓ развитием нейросенсорной тугоухости,
- ✓ амилоидоза (у 20–40% больных),
- ✓ почечной недостаточности,
- ✓ возможного летального исхода [1].

1–3 случая на 1 000 000



Гипотезы ассоциации целиакии и КАПС [2]:

- случайное сочетание;
- взаимодействие криопиринина с ИЛ-1 β и глиадинреактивными Тл:

Мутации CIAS1 → усиление функции криопиринина → повышение активации каспазы-1 + высвобождение ИЛ-1 β + нарушение апоптоза → нарушение механизмов врожденного и адаптивного иммунитета → генерирование аутовоспалительной реакции в СО тонкой кишки.

1. Клинические рекомендации КАПС ассоциации детских ревматологов, медицинских генетиков, 2021; 2. Shaker, M., Edwards, S., Chionuma, H. et al. Association between celiac sprue and cryopyrin associated autoinflammatory disorders: a case report. *Pediatr Rheumatol* 5, 12 (2007).

<https://doi.org/10.1186/1546-0096-5-12>



Госпитализация в клинику им. Петра Великого летом 2022 года



Диагноз:

Основной: Целиакия типичная форма. DQ8+ вариант.

Криопирин-ассоциированный периодический синдром (КАПС) ?

Сопутствующий: Синдром раздраженного кишечника с преобладанием диареи. ГЭРБ. Фундопликация по Ниссену (15.03.2012 г.). Хронический гастрит 2 стадия 2 степень (2008, Hp+). Функциональное расстройство желчного пузыря. Полип желчного пузыря. Соматоформная дисфункция вегетативной нервной системы. Хронический пиелонефрит, вне обострения. Мочекаменная болезнь.

Рекомендации

Критерии КАПС у пациентки

1. Данные клинической картины:

- эпизоды лихорадки,
- рецидивирующие кожные высыпания,
- поражения суставов

2. Наследственный анамнез (у сына КАПС)

3. Лабораторные данные: ↑СОЭ



Соблюдение строгой БГД

Определение мутаций в гене NLRP3

Консультация психиатра

Беседы с дочерью пациентки по соблюдению БГД



Тримебутин 100 мг по 1 таб. 2 раза в сутки 1 месяц

Артишок по 1 таблетке 3 раза 14 дней

Полигалактуроновые кислоты 30% 1 г 2 раза 10 дней