

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

На периодические артralгии.

АНАМНЕЗ

Ребенок от 2 беременности, протекавшей без особенностей, 2 самостоятельных родов на 39 неделе. Вес при рождении 3350 г, длина тела 50 см. Вакцинирован БЦЖ в 10 месяцев с развитием БЦЖита. Аллергоанамнез не отягощен. Перенесенные заболевания ОРВИ с кишечной инфекцией в 9 мес, бронхиты, ларингиты, сходящееся косоглазие (после испуга). Наследственный анамнез: у папы после переохлаждения появляется уртикарная сыпь, артralгии, периодическая лихорадка (генетически не обследован).

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

В 1,5 года после перенесенной респираторной инфекции появились боли в коленных суставах, нарушение походки, госпитализирован в стационар по месту жительства, диагноз - реактивный артрит. После выписки перенос ротавирусную инфекцию, получал антибактериальную терапию, впоследствии появилась уртикарная сыпь. Сыпь имеет волнообразный характер. В мае 2019 года проводилось иммунологическое обследование в ДГКБ им. З.А. Башляевой - без патологии. У мальчика также отмечается периодические подъемы температуры до фебрильных цифр, на фоне температуры уртикарные высыпания. В анализах крови на высоте сыпи отмечается лейкоцитоз, ускорение СОЭ и повышение СРБ.

В марте 2022 года ребенок находился на госпитализации в ревматологическом отделении МДГКБ. В анализах крови тромбоцитоз 458 тыс/мкл, ускорение СОЭ 30 мм/ч, СРБ 0,6 мг/дл, лейкоциты 7,62 тыс/мкл. Учитывая анамнез ребенка и наследственный анамнез ребенку заподозрено течение аутовоспалительного синдрома и рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования.

Ребенку проведено молекулярно-генетическое исследование в МГНЦ, по результатам которого выявлен патогенный гетерозиготный вариант c.1322C>T в гене NLRP3.

С 26.07.22 по 03.08.22 мальчик находился на госпитализации в ревматологическом отделении НМИЦ здоровья детей. Мальчику проведено лабораторно-инструментальное исследование и на основании данных анамнеза заболевания, результатов клинико-лабораторных и инструментальных исследования установлен диагноз: Юношеский артрит с системным началом. Активность 2-1 степени. Рентгенологическая стадия 0. Функциональный класс 1. Аутовоспалительный синдром (криопирин-ассоциированный периодический синдром, гетерозиготный вариант c.1322C>T в гене NLRP3).