

**СОЧЕТАНИЕ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ
(ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ) И ПАПИЛЛЯРНОГО РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ
С ВЫЯВЛЕННОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *APC***

ВВЕДЕНИЕ. Семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ, периодическая болезнь) – наследственное аутовоспалительное заболевание, проявляющиеся периодическими приступами лихорадки и серозита (артриты, боли в животе и грудной клетке), обусловленное мутациями в гене *MEFV*. Чаще встречается у лиц средиземноморского или ближневосточного происхождения.

Дифференцированный рак щитовидной железы редкое заболевание в детском возрасте, большинство случаев составляет папиллярный вариант. Описаны наследственные формы заболевания, ассоциированные с генами *APC*, *PRKAR1A*, *PTEN*, *WRN* (синдромальные формы) и *DICER1*.

РЕЗУЛЬТАТЫ.

Мальчик 17 лет, проходил обследование в НМИЦ эндокринологии. С 3 месяцев эпизоды повышения температуры до 39-40 градусов длительностью 3-4 дня, не купирующиеся жаропонижающими препаратами. С 3 лет отмечаются боли в ногах. Заподозрена ССЛ, которая в дальнейшем подтверждена молекулярно-генетически: выявлен описанный патогенный вариант в гене *MEFV* (NM_000243.3): с.2282G>A, р.(Arg761His). Получает терапию колхицином, с положительным эффектом.

При плановом обследовании в гастроэнтерологическом отделении в возрасте 17 лет выявлено узловое образование в щитовидной железе, в связи с чем направлен в НМИЦ эндокринологии. При осмотре рост 175,1 см, SDS роста = -0,12, вес 59 кг, ИМТ = 19,2 кг/м², SDS ИМТ = -1,0. Половое развитие Таннер 5. У отца мальчика ранее диагностирован папиллярный рак щитовидной железы. По данным УЗИ щитовидной железы в правой доле в средней и нижней трети по передней поверхности выявлено гипоэхогенное гиперваскуляризированное образование с ровными контурами, размерами 1,0*0,8*0,5 см (TIRADS 4). В гормональном профиле ТТГ 1,63 мМЕ/л (0,43-4,2), Т4св 14,29 пмоль/л (10,1-17,9), АТ ТПО 0,16 МЕ/мл (0-5,6). При проведении пункционной биопсии в мазке обнаружены скопления укрупненных, полиморфных эпителиальных клеток с дегенеративными изменениями, без признаков внутриядерной атипии, формирующих преимущественно фолликулярные структуры, более характерные для фолликулярного образования щитовидной железы. (Bethesda IV фолликулярная неоплазия или подозрение на фолликулярную неоплазию).

Учитывая результаты пункционной биопсии принято решение о проведении экстрафасциальной гемитиреоидэктомии справа. По результатам гистологии выявлен инвазивный инкапсулированный фолликулярный вариант папиллярной карциномы (pT1aNxMx).

Учитывая отягощенный семейный анамнез, проведено молекулярно-генетическое исследование (таргетная NGS-панель). В гене *APC* в 16 экзоне обнаружен ранее не описанный в литературе вариант неопределенной клинической значимости (HG38, chr5:112837606C>G, с.2012C>G) в гетерозиготном состоянии, приводящий к аминокислотной замене р.(Ser671Cys).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. При APC-ассоциированном аденоматозном полипозе толстой кишки (семейном аденоматозном полипозе, САП) описан риск развития новообразований щитовидной железы (согласно рекомендациям "NCCN Guidelines V.2.2.022 Familial Adenomatous Polyposis", риск составляет 1.2%–12%). Пациенту для уточнения фенотипа и согласно принципу онконастороженности проведены колоно- и гастроскопия, которые не выявили новообразований. В настоящее время диагноз САП не подтвержден, анализ сегрегации в семье в работе.

КОНТАКТЫ.

Писарева Елена Александровна,
детский эндокринолог, кандидат
медицинских наук, заведующая
детским консультативно-
диагностическим отделением ГНЦ
РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
Минздрава России, Москва, Россия.
Телефон: +7(903)-518-75-01
E-mail: pisarevaea@rambler.ru