

## КАК ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ ДИАГНОЗ?

При подозрении на ПБ проводится генодиагностика с определением генных мутаций, ответственных за развитие данного заболевания. Диагноз подтверждается при обнаружении двух мутаций. В некоторых случаях, в частности, у носителей одной мутации, постановка точного диагноза обсуждается совместно генетиком и клиницистом.

## КАК ЛЕЧИТСЯ ПБ?

Для лечения ПБ применяют колхицин, который предотвращает развитие амилоидоза почек и болезненных приступов. Рекомендуется ежедневный прием колхицина в дозе от 0.5 до 2.5 мг в сутки по назначению врача.

I S T C  
М Н Т Ц

International Scientific Technological Center



## Prospective in Autoinflammation: Genetic and clinical aspects of hereditary periodic fever syndromes

Scientific Workshop, 9-12 May 2015, Yerevan, Armenia

Organized by:

Center of Medical Genetics and Primary Health Care  
Department of medical genetics of Yerevan State  
Medical University  
Armenian Association of human genetics

г. Ереван, 0001, ул Абовяна 34/3  
Тел.: (+374 10) 54 43 67,  
Факс: (+ 374 10) 54 43 66

## ЦЕНТР МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПЕРВИЧНОЙ ОХРАНЫ ЗДОРОВЬЯ



## ЕСЛИ ЭТО СЕМЕЙНАЯ СРЕДИЗЕМНОМОРСКАЯ ЛИХОРАДКА ИЛИ ПЕРИОДИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ?



**Семейная средиземноморская лихорадка или периодическая болезнь (ПБ) – генетическое аутовоспалительное заболевание, которое передается по наследству аутосомно-рецессивным путем и характеризуется регулярными приступами воспалительной природы.**

### **КАКИЕ СИМПТОМЫ НАВОДЯТ НА ПОДОЗРЕНИЕ О ДИАГНОЗЕ ПБ?**

ПБ распространена среди популяций Средиземноморского региона и Ближнего Востока; в Европе – в основном среди армян, евреев, арабов, турков. Генетическая и клиническая диагностика ПБ должна проводиться у детей или у взрослых при наличии повторяющихся приступов воспалительного стереотипа, которые характеризуются:

- повышением температуры
- болями в брюшной области
- мышечными или суставными болями
- высыпанием на коже
- воспалением разного характера
- разнообразными клиническими симптомами помимо повышения температуры во время приступа
- продолжительностью приступа от 12-72 ч.

**При несвоевременной диагностике ПБ и отсутствии лечения возможно развитие амилоидоза почек, тяжелого вторичного хронического воспалительного осложнения.**

### **ИНЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ПЕРИОДИЧЕСКИЕ ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ ЛИХОРАДКИ:**

встречаются реже, чем ПБ и наблюдаются в многих других популяциях.

### **КАК СТАВИТСЯ ДИАГНОЗ?**

Повторяющиеся схожие приступы требуют особого внимания: решающим фактором для клинициста является наличие болезненных манифестаций воспалительного характера с повышением температуры. Необходимо исследование развернутой гемограммы, С-реактивного белка и некоторых других показателей крови и мочи. При наличии клинических симптомов необходимо исключение заболеваний инфекционной природы, особенно в детском возрасте, а также хирургических заболеваний у детей и у взрослых пациентов.

