

ԴԻՏԱՐԿԵՆՔ ՀԵՏԵՎՅԱԼ ՀՆԱՐԱՎՈՐ ՏԱՐԲԵՐԱԿՆԵՐԸ՝

1. Երկու ծնողներից յուրաքանչյուրը MEFV գենի մեկ մուտացիա առողջ կրող է: Այս զույգի մոտ յուրաքանչյուր հղիության դեպքում ռիսկը կազմում է՝
25% - երեխան մուտացիաներ չի ունենա
50% -կլինի մեկ մուտացիա կրողն է
25% - երեխաո կժառանգի երկու մուտացիաներ և կլինի հիվանդ:

ՊՀ կարող է չարտահայտվել մի քանի սերունդներում մեկ մուտացիա կրողների մոտ: Սակայն երկու գենակիր ծնողների մոտ հիվանդ երեխա ծնվելու հավանականությունը կազմում է 25%.

2. Ծնողներից մեկը հիվանդ է, մյուսը - առողջ: Երկուսը երեխաներից յուրաքանչյուրը կլինի MEFV գենի մեկ մուտացիայի առողջ գենակիր:

3. Ծնողներից մեկը հիվանդ է, մյուսը - առողջ գենակիր: Այս զույգի մոտ յուրաքանչյուր հղիության դեպքում ռիսկը կազմում է՝
50% - գենակիր
50% - հիվանդ

4. Երկու ծնողն էլ հիվանդ են:

Այսպիսի զույգի մոտ ՊՀ հիվանդ երեխաներ ունենալու հավանականությունը կազմում է 100%:

5. Ծնողներից մեկը գենակիր է, մյուսը - առողջ: Այս զույգի մոտ յուրաքանչյուր հղիության դեպքում ռիսկը կազմում է՝

- 50% - առողջ երեխաներ
- 50% - մեկ մուտացիա կրող

Սակայն, որոշ դեպքերում, MEFV գենի մեկ մուտացիա կրողների մոտ կարող են զարգանալ ՊՀ բնորոշ նույնիսկ:



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

f. Երևան, 0001, Արուսյան փող. 34/3
Քեռ.՝ (+374 10) 54 43 67,
Ֆաքս՝ (+ 374 10) 54 43 66



ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՓԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ԵՎ ԱՌՈՂՋՈՒԹՅԱՆ ԱՌԱՋՆԱՅԻՆ ՊԱՀՂԱՆՄԱՆ ԿԵՆՏՐՈՆ



ԽՈՐՀՈՒՐԴՆԵՐ ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ՄԻՋԵՐԿՐԱԾՈՎՅԱՆ ՏԵՆԴՈՎ ԿԱՄ ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԻՎԱՆԴՈՒԹՅԱՄԲ ՏԱՌԱՊՈՂ ՀՂԻ ԿԱՆԱՆՑ

ԻՆՉ Է ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԻՎԱՆԴՈՒԹՅՈՒՆԸ (ՊՀ)

ՊՀ - ժառանգական հիվանդություն է, որը հազվադեպ է հանդիպում շատ պոպուլյացիաներում, սակայն տարածված է հայերի և Միջերկրածովյան տարածաշրջանի և Մերձավոր Արևելքի ծագում ունեցող այլ ժողովուրդների մոտ: Հիվանդությունը բնորոշվում է պարբերաբար առաջացող նոպաներով, որոնք տևում են 3-4 օր, արտահայտվում են որովայնային և/կամ կրծքավանդակի ցավով, հոդացավերով/հոդաբորբով: ՊՀ ախտանշանները կարող են նման լինել վիրուսային վարակներին, իսկ ավելի լուրջ դեպքերում՝ որովայնի օրգանների սուր վիրաբուժական հիվանդություններին: Ցավային նոպաներից բացի, որոշ հիվանդների մոտ կարող է զարգանալ ՊՀ ծանր բարդություն - երիկամային ամփոփոգ, որի ժամանակ ցուցված է դիալիզ, երիկամների փոխպատվաստում: Ժամանակին ախտորոշման և ադեկվատ բուժման դեպքում հնարավոր է խուսափել նման խնդիրներից: Ճիշտ բուժումը և բժշկի հսկողությունը կօգնեն կանխել երիկամային բարդությունների զարգացումը և հիվանդության կլինիկական դրսևորումները:

ԿԱՐՈՂ Է ԱՐԴՅՈՔ ՊՀ ՏԱՌԱՊՈՂ ՀՂԻՆ ՈՒՆԵՆԱԼ ԵՐԱԽԱՆԵՐ ԱՌԱՆՑ ԲԱՐԴՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԻ

Այո, իհարկե: ՊՀ տառապող կանանց մոտ կոլիսիցինը կանոնավոր ընդունելու պայմաններում անպտղության զարգացման վտանգը ցածր է: Անպտղությունը կարող է զարգանալ ՊՀ տառապող կանանց և տղամարդկանց մոտ բուժման բացակայության պայմաններում հաճախակի նոպաների դեպքում: Որոշ դեպքերում, որպես ՊՀ բարդության, տղամարդկանց մոտ կարող է առաջանալ ամորթիների, իսկ կանանց մոտ՝ ձվարանների ամփոփոգ:

ԿԱՐԵԼԻ Է ԱՐԴՅՈՔ ԸՆԴՈՒՆԵԼ ԿՈԼԽԻՑԻՆԸ ՀՂԻՈՒԹՅԱՆ ԸՆԹԱՑՔՈՒՄ

Այո, իհարկե: Կոլիսիցինը չի առաջացնում պտղի զարգացման խաթարումներ: ՊՀ տառապող հղիները

պետք է շարունակեն կոլիսիցինի կանոնավոր ընդունումը բժշկի հսկողությամբ՝ նոպաների առաջացումը և վաղաժամ ծննդաբերությունը կանխելու նպատակով:

ԿԱՐԵԼԻ Է ԱՐԴՅՈՔ ԸՆԴՈՒՆԵԼ ԿՈԼԽԻՄԱՔՍ ԴԵՂԱՄԻՋՈՑ ՀՂԻՈՒԹՅԱՆ ԸՆԹԱՑՔՈՒՄ

Ոչ: Կոլիսիցինը չպետք է օգտագործվի կոլիսիցինի փոխարեն, քանի որ այն պարունակում է ափիոնի թուրմ և կարող է բացասաբար ազդել պտղի զարգացման վրա:

ԻՆՉՊԻՍԻ ՌԻՍԿԻ ԳՈՐԾՈՆՆԵՐ ԿԱՆ ՀՂԻՈՒԹՅԱՆ ԸՆԹԱՑՔՈՒՄ ՊՀ ՏԱՌԱՊՈՂՆԵՐԻ ՄՈՏ

Բորբոքային պրոցեսի առկայությունը օրգանիզմում մեծացնում է հղիության բարդությունների զարգացման վտանգը, ինչը հնարավոր է կանխել կոլիսիցինը կանոնավոր ընդունելով: Որոշ կանանց մոտ ՊՀ նոպաների հաճախականությունը հղիության ընթացքում նվազում է: Այդ ֆենոմենի պատճառը դեռևս բացահայտված չէ, սակայն, հնարավոր է, դա պայմանավորված է հղիությանը բնորոշ հորմոնալ տեղաշարժերով և մոր արյան մեջ բորբոքման սաղմնային կարգավորիչ նյութերի ազդեցությամբ:

Հղին պետք է մշտապես լինի իր վարող բժշկի և մանկաբարձ-գինեկոլոգի համատեղ հսկողության ներքո:



ԱՆՀՐԱԺԵՇՏ Է ԱՐԴՅՈՔ ԿԱՏԱՐԵԼ ՊՏՂԱՋՐԵՐԻ ՀԵՏԱԶՈՏՈՒԹՅՈՒՆ

Ոչ: Կոլիսիցինի կանոնավոր ընդունումը հղիության ընթացքում ամնիոցենտեզի ցուցում չի հանդիսանում:

ԻՆՉ ԱՆԵԼ, ԵԹԵ ՀՂԻԻ ՄՈՏ ԶԱՐԳԱՆՈՒՄ Է ՊՀ ՀԵՐԹԱԿԱՆ ՆՈՊԱ

ՊՀ հերթական նոպայի դեպքում անհրաժեշտ է դիմել հղին վարող բժշկին, որի կնշանակի հղիության ժամանակ թույլատրված դեղորայք՝ նոպան մեղմացնելու նպատակով:

ԿԱՐՈՂ Է ԱՐԴՅՈՔ ԿԱՆՈՆԱՎՈՐ ԿՈԼԽԻՑԻՆ ՕԳՏԱԳՈՐԾՈՂ ԿԻՆԸ ԿՐԾՔՈՎ ԿԵՐԱԿՐԵԼ ԵՐԵԽԱՅԻՆ

Այո, իհարկե: Կոլիսիցինի կանոնավոր օգտագործումը դադարեցնելու որևիցե պատճառ չկա, քանի որ կրծքի կաթի միջոցով անցնում է կոլիսիցինի աննշան քանակ: Կոլիսիցինը խորհուրդ է տրվում ընդունել մինչև երեկոյան կերակրելը, քանի որ այն հայտնվում է կրծքի կաթի մեջ ընդունելուց 2-3 ժամ անց, իսկ փոխակերպվում և վերանում է՝ 7-11 ժամ հետո: Կերակրող մայրերին խորհուրդ չի տրվում ընդունել կոլիսիցինը կոլիսիցինի փոխարեն:

ԻՆՉՊԻՍԻՆ ՊՀ ԺԱՌԱՆԳՄԱՆ ՀԱՎԱՆԱԿԱՆՈՒԹՅՈՒՆԸ ԵՐԵԽԱՅԻ ՄՈՏ

ՊՀ - աուտոսոմ-ռեցեսիվ եղանակող ժառանգվող հիվանդություն է, որը հանդիպում է երկու սեռի ներկայացուցիչների մոտ: ՊՀ առաջացման համար պատասխանատու են MEFV գենի մուտացիաները, որոնց որևիցե է երկուսի առկայության դեպքում հիվանդությունը արտահայտվում է: