

РАССМОТРИМ СЛЕДУЮЩИЕ ВОЗМОЖНЫЕ СЛУЧАИ:

1. Оба родителя - бессимптомные носители одной из мутаций гена *MEFV*. У данной пары при каждой беременности риск составляет:
25%: рождение ребенка без мутации
50%: рождение ребенка - носителя одной мутации
25%: рождение ребенка с двумя мутациями – больного ПБ

ПБ может не проявляться в нескольких поколениях у носителей одной мутации *MEFV*; а у *двух бессимптомных носителей риск рождения ребенка с ПБ составляет 25%*.

2. Один из родителей болеет ПБ, второй здоров. Их дети от каждой беременности будут гетерозиготными носителями мутантного гена, но не больными ПБ.
3. Один из родителей болеет ПБ, второй бессимптомный носитель одной мутации. При каждой беременности у этой пары риск составляет:

50%: рождение ребенка - носителя одной мутации

50%: рождение ребенка с двумя мутациями - больного ПБ.

У этой пары риск рождения больного ребенка с ПБ составляет 50%.

4. Оба родителя больны ПБ: у них от каждой беременности родится ребенок, больной ПБ.

У этой пары риск рождения больных ПБ детей составляет 100%.

5. Один из родителей – бессимптомный носитель, второй – здоровый. У этой пары при каждой беременности риск составляет:

50%: рождение здорового ребенка

50%: рождение ребенка - гетерозиготного носителя мутации.

У этой пары дети не будут больны ПБ.

Однако помимо всех вышеизложенных случаев возможно развитие ПБ у гетерозиготных носителей одной мутации гена *MEFV*.

I S T C International
 Scientific
М Н Т Ц 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



СОВЕТЫ БЕРЕМЕННЫМ ЖЕНЩИНАМ, СТРАДАЮЩИМ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКОЙ ИЛИ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ (ПБ)

Что такое ПБ? – наследственное заболевание, редко встречаемое среди многих популяций, но распространенное среди армян и других народов, происходящих из регионов Средиземного моря и Ближнего Востока. Болезнь характеризуется регулярными приступами продолжительностью в 3-4 дня, болями в абдоминальной, плевральной областях, с возможными перитонитом, плевритом, суставными болями, артритом. Симптомы ПБ могут быть схожи с вирусными, инфекционными, простудными заболеваниями, а более тяжелые, болезненные приступы – с острыми хирургическими состояниями брюшной полости. Помимо болезненных приступов, у некоторых больных ПБ развивается тяжелое осложнение – амилоидоз почек, в результате чего пациентам назначают диализ, трансплантацию почек. Во избежание подобных осложнений требуется своевременная диагностика и длительное лечение колхицином и регулярным обследованием у врача. Правильное лечение и постоянное наблюдение у врача позволяет предотвратить развитие почечных осложнений и приступов заболевания.

МОЖЕТ ЛИ БЕРЕМЕННАЯ БОЛЬНАЯ ПБ ИМЕТЬ ДЕТЕЙ БЕЗ ОСЛОЖНЕНИЙ?

Да. У женщин, больных ПБ, регулярно принимающих колхицин, нет риска бесплодия. Бесплодие наблюдается у женщин и у мужчин, больных ПБ, с частыми приступами заболевания, которые не принимают колхицин. В ряде случаев у мужчин, больных ПБ, не принимающих колхицин, отмечен риск развития тестикулярного амилоидоза.

МОЖНО ПРИНИМАТЬ КОЛХИЦИН ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ?

Да. Колхицин не вызывает нарушений развития плода, поэтому беременным пациенткам, страдающим ПБ, следует продолжать прием колхицина в той дозировке,

какая была ей назначена до беременности. Это важно для будущей матери и ее ребенка, поскольку колхицин предотвращает развитие приступов и преждевременные роды.

СТОИТ ЛИ ПРИНИМАТЬ КОЛЦИМАКС БЕРЕМЕННЫМ?

Нет. Колцимакс не следует применять вместо колхицина, так как он содержит тинктуру опия, с возможным вредным воздействием на плод: повышенную сонливость и др.

ЕСТЬ ЛИ РИСК ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ У БОЛЬНЫХ ПБ?

Воспалительные процессы организма повышают риск невынашивания беременности, который снижается при регулярном приеме колхицина. У многих женщин, больных ПБ, при беременности приступы ПБ проходят. Пока неясна точная причина этого феномена, но скорее всего, она состоит в индуцируемом при беременности гормональном метаболизме и влиянии эмбриональных регуляторов воспаления в крови матери.

Беременной необходимо постоянное обследование у своего врача-терапевта, который должен координировать назначения акушер-гинеколога.



СЛЕДУЕТ ЛИ ДЕЛАТЬ АМНИОЦЕНТЕЗ?

Нет. Регулярный прием колхицина при беременности у женщин с ПБ не является показанием для амниоцентеза. Терапевт, под наблюдением которого находится беременная пациентка, должен оповестить акушера-гинеколога о необходимости предотвращения неправильно назначенной процедуры амниоцентеза из-за регулярного приема колхицина.

ЧТО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ НАСТУПИЛ ПРИСТУП ПБ У БЕРЕМЕННОЙ?

Беременной пациентке с ПБ следует обратиться к своему терапевту, который должен назначить лечение препаратами, допустимыми при беременности.

МОЖНО ЛИ КОРМИТЬ РЕБЕНКА ГРУДЬЮ ЖЕНЩИНЕ, ПРИНИМАЮЩЕЙ КОЛХИЦИН?

Да. Нет причины для прерывания приема колхицина, поскольку в материнское молоко попадает самое ничтожное количество медикамента. Рекомендуется принимать колхицин перед вечерним кормлением, так как колхицин попадает в молоко через 2-3 часа после его приема и распадается через 7-11 часов. Так младенец будет защищен от попадания колхицина в молоко матери. Кормящим матерям не рекомендуется прием Колцимакса в место колхицина.

КАКОЙ РИСК У РЕБЕНКА УНАСЛЕДОВАТЬ ПБ?

ПБ – аутосомно-рецессивное заболевание, которым болеют представители обоих полов. Причиной развития ПБ являются две мутации гена MEFV, которые могут быть унаследованы от родителей.