

espoirs
Collection Maladies Rares

Միջերկրական ընտանեկան տենդ

կամ պարբերական հիվանդություններ



*fondation Groupama
pour la santé*

Vaincre les maladies rares

Միջերկրական ընտանեկան տենդի
և այլ ժառանգական կրկնվող տենդերի
ֆրանսիական ասոցիացիա

ԲՈՎԱՆԴԱԿՈՒԹՅՈՒՆ

Հիվանդաբանություն- Ախտաճնություն –Գենետիկա	3
Միջերկրական ընտանեկան տենդը որպես ժառանգական	
ինքնաբորբոքային հիվանդություն	3
Ժառանգական կրկնվող տենդերի ընտանիքը	5
Գենետիկա	5
Եթե ծնողը կամ ծնողները հիվանդ են կամ կրող, ինչ է կատարվում	9
Համաճարակաբանություն	11
Տարածվածություն և հիվանդացություն	11
Պատմության և աշխարհագրության դերը	12
Հիվանդության պատմությունը և արմատները	14
Ախտորոշման տարրեր	15
Կլինիկական նշաններ և ախտանիշներ	15
Ախտորոշման սխալներ	18
Կրկնվող տենդի դեպքում	
կիրառվող ախտորոշային մոտեցումը	19
Զարգացումը և հարակից հիվանդությունները	23
Հիմնական ռիսկը՝ ամիլոիդոզ	23
Այլ հնարավոր բարդություններ	25
Հարակից հիվանդություններ	25
Բուժումը և հսկողությունը	27
Կոլխիցին՝ հիմնային բուժում	27
Նոպաներ և արագ ազդեցություն ունեցող միջոցներ	30
Ստերոիդություն, հղիություն և կրծքով կերակրում	33
ԱՌՕՐՅԱՆ	37
Առօրյայի կառավարումը	39
Հասարակական կյանքը	41
Հիվանդությունը և դպրոցը	41
Միջին դպրոց - ինքնուրույնության ժամանակաշրջան	44
Լիցեյական տարիներ – նպատակը՝ քննությունների հաջողում	45
Ծնողների աջակցության համակարգեր	46
Ախտորոշման սխալների ժամանանակաշրջան	48

Հիվանդաբանություն- Ախտաճնություն – Գենետիկա

■ Միջերկրական ընտանեկան տենդը որպես ժառանգական ինքնաբերորոքային հիվանդություն

Միջերկրական ընտանեկան տենդը (ՄԸՏ), որը հայտնի է նաև պարբերական հիվանդություն անվանմամբ, ժառանգական կրկնվող տենդ է (ԺԿՏ): Ժառանգական կրկնվող հիվանդությունների ընտանիքում այն ամենահաճախ հանդիպող հիվանդությունն է:

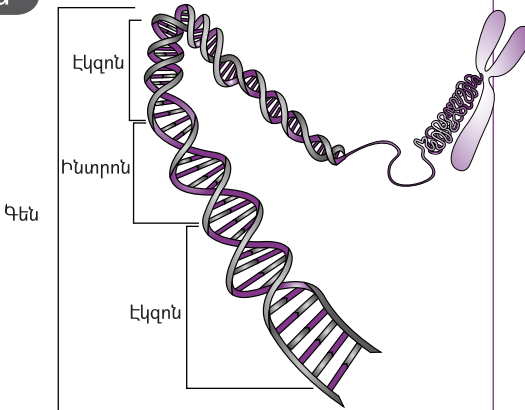
Լինելով հազվադեպ հիվանդություններ (2000-ից 1 դեպք)՝ ԺԿՏ-երը մինչ օրս ամբողջովին բացահայտված չեն, իսկ դրանց որոշ մասը չունի իրենց հատուկ բուժումը:

Ժառանգական ինքնաբերորոքային հիվանդությունները հազվադեպ հիվանդությունների մի ամբողջություն են, որոնք փոխանցվում են ժառանգաբար, այսպես կոչված «մենդելյան» ձևով. Այս հիվանդությունների փոխանցումը կապված է միայն մեկ գենի փոփոխությամբ/մուտացիայով:

Հիվանդաբանություն՝
հիվանդությունների դասակարգման ուսումնասիրություն

Ախտաճնություն՝
հիվանդության առաջացման գործոնների ուսումնասիրություն (գեներ, շրջակա միջավայր, պայմաններ...):

Գեն



Գենը ԴՆԹ-ի հատված է, որն իրենից ներկայացնում է գործառության միավոր՝ պատասխանատու ժառանգական բնույթի կամ գործառության իրականացման համար:

**Մակրոֆազ
բջիջներ՝
բջջային
պաշտպանության
մնարմիններ,
որոնք պայքարում
են վարակային
հարուցիչների դեմ:**

Հիվանդության առաջին նշաններն առաջ են գալիս դեպքերի ավելի քան 30%-ի դեպքում մինչև 10 տարեկանը, իսկ 90%-ի դեպքում՝ մինչև 20 տարեկանը: Այն արտահայտվում է ջերմությամբ, որն ուղեկցվում է «շիճուկային» հյուսվածքների բորբոքման հետ կապված այլ ախտանիշերով, տևում 24 ժամից մինչև մի քանի օր, և այնուհետև կրկնվում է տարբեր հաճախականությամբ: Նոպաների ժամանակ հանկարծակի երևան են գալիս **բորբոքման** կլինիկական և կենսաբանական նախանշաններ (տեսանելի աղյան հետազոտության արդյունքում):

Այս հիվանդությունները, որոնք առաջին հերթին բնորոշվում են գենետիկական շեղումներով, առաջացնում են իմունային համակարգի խանգարում: Բաղկացած լինելով բջիջների և մոլեկուլների մի ամբողջությունից (աղյան սպիտակ գնդիկներ, մասնավորապես՝ նեյտրոֆիլներ և **մակրոֆազ** բջիջներ, հակամարմիններ®)՝ իմունային համակարգը պատասխանատու է արտաքին հարձակումներից մեզ պաշտպանելու համար (վարակներ, բակտերիաներ, մանրէներ և այլն): Ժառանգական ինքնաբորբոքային հիվանդություններով տառապող անձանց մոտ առաջնային իմունային համակարգը գործի է անցնում առանց խթանիչ գործոնի՝ առաջացնելով բորբոքային ռեակցիա, որը նման է վարակային ռեակցիաներին:

Ավտոիմունային հիվանդություններն իրենց բազմահամակարգային ձևերով առավել հաճախ են հանդիպում (ինչպես, օրինակ՝ ռևամաթոիդ հորդաբորբը): Այս հիվանդությունների ժամանակ օրգանիզմի դեմ գործում է երկրորդային ձեռքբերովի իմունային համակարգը:

Միջերկրական ընտանեկան տենդը (ՄԸՏ) ժառանգական կրկնվող հիվանդությունների շարքում ամենահաճախ հանդիպող և ամենահայտնի հիվանդությունն է, որի համար նախատեսվում է կոլիխիցինային բուժում: Ֆրանսիայում այս հիվանդների թիվը տատանվում է 5 000-15 000-ի միջև:

■ Ժառանգական կրկնվող տենդերի ընտանիքը

Ժառանգական կրկնվող այլ հիվանդությունները վերաբերում են մի քանի հարյուր, նույնիսկ տասնյակ հիվանդների: Հայտնի են գենետիկական շեղումներով նույնպես պայմանավորված երեք հիմնական հիվանդությունները՝

- Ժառանգական պարբերական տենդ՝ ուռուցքների մեռուկացման գործոնի (TNF) ընկալիչի հետ կապված: (անգլերեն անվանումը՝ TRAPS -Tumor Necrosis Factor (TNF) receptor periodic syndrome),
- Հիպերինոնոգլոբուլինեմիա D-ով պայմանավորված պարբերական տենդի համախտանիշ (անգլերեն անվանումը՝ HIDS -Hyperimmuno- globulinemia D syndrome),

Ինչպես նաև CIASI (Cold Induced Auto- inflammatory syndrome 1) գենի մուտացիաների հետ կապված ժառանգական կրկնվող տենդերը՝ Մակլ-Ուելսի համախտանիշը, ընտանեկան սառնային ինքնաբորբոքային համախտանիշը (եղնջատենդ) և քրոնիկական մանկական նյարդամաշկահոդային համախտանիշը (անգլերեն անվանումը՝ CINCA -Chronic infantile neurological cutaneous and articular), որը նաև անվանվում է հետծննդյան սկզբով բազմահամակարգային բորբոքային համախտանիշ (անգլերեն անվանումը՝ NOMID -Neonatal o n s e t multisystemic inflammatory disease):

Ինչպես ՄԸՏ-ը, այս հիվանդությունները նույնպես առանձնանում են աուտո-հակամարմինների (հակամարմիններ, որոնք ուղղվում են տվյալ անձի սեփական բաղադրիչների դեմ) և աուտո-ռեակտիվ բջիջների բացակայությամբ և, այսպիսով, ընդգրկվում ժառանգական ինքնաբորբոքային հիվանդությունների խմբում:

Չորրորդ և նույնիսկ հինգերորդ կրկնվող տենդերը հայտնաբերվել են 2008թ.-ին:

■ Գենետիկա

ՄԸՏ-ը հիվանդություն է, որը ծագում է գենետիկական մուտացիայի արդյունքում:

*Համախտանիշ՝
ախտանիշների
և նշանների
ամբողջություն, որը
սահմանում է կոնկրետ
վիճակ*

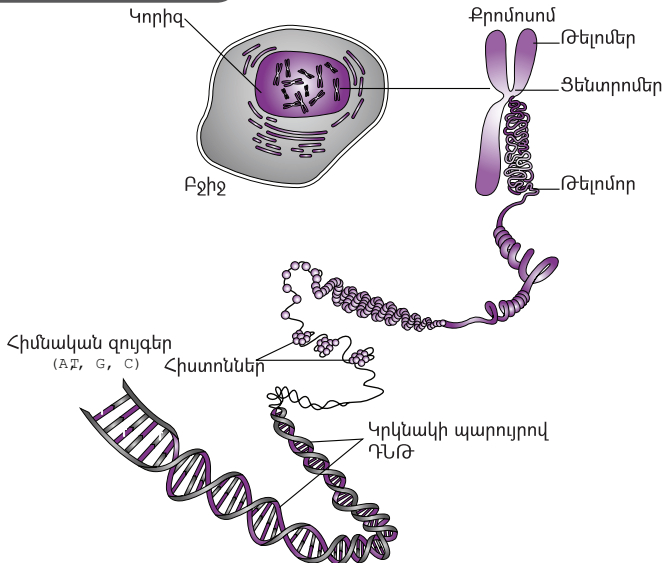
> Մի քանի ճշգրտումներ գենետիկական հիվանդություն հասկացության վերաբերյալ

Աուտոսոմային ռեցեսիվ հիվանդություն՝

ժառանգական հիվանդություն, որը կապված է աուտոսոմային քրոմոսոմների հետ, որի դեպքում անհրաժեշտ է փոխանցում երկու ծնողներից միաժամանակ:

Մարդկային մարմինը մի գործարան է, որն իր գործունեության համար անհրաժեշտ բաղադրիչներն արտադրում է հիմնական միավորներից՝ բջիջներից: Մարդկային էակը կազմված է տարբեր բնույթ և ձև ունեցող մի քանի միլիարդ բջիջներից: Յուրաքանչյուր բջիջ կենտրոնում բջջային կորիզն է, որն ապաստանում է 23 զույգ քրոմոսոմ (22 զույգ **աուտոսոմ** և 1 զույգ սեռական քրոմոսոմ X կամ Y), որոնք էլ պաշտպանում են ԴՆԹ-ն: ԴՆԹ-ն այն մոլեկուլն է, որը կրում է գեները կամ օրգանիզմի մասին ողջ տեղեկությունները: Գենը ԴՆԹ-ի մի հատված է, ֆունկցիոնալ միավոր, որը կոդավորում է **սպիտակուցը**: Յուրաքանչյուր բջիջ ներառում է մեր գեների ամբողջությունը, սակայն չի օգտագործում բոլորը: Բջջի յուրաքանչյուր տեսակին համապատասխանում են մի շարք գեներ, որոնք օգտագործվում են, իսկ մյուս մասն էլ «լուռ» են:

Ա բջիջից



Վերոնշյալը պարկերալոր ներկայացնելու համար դիմենք միմյանց մեջ հագնող ռուսական մաքրոշկանների օրինակին: Բջջի կորիզը «գրադարան» է, որը պարունակում է անհարի գենեփիկական ժառանգությունը: Բրոմոսունն այդ գրադարանի «գիրքն» է, իսկ գենը՝ «էջր», ԳԵԹ-ն փառերը: Մենք ունենք յուրաքանչյուր գենի երկու օրինակ՝ մեկը փոխանցվում է մեր մոր, իսկ մյուսը՝ հոր կողմից: Ժառանգական հիվանդությունների դեպքում անդատնայի սխալներն առաջանում են փառերի մակարդակում գեյրենփիկական փոփոխությունների «պարճենման» ժամանակ: Այս դեպքում խնդիրը վերաբերում է գենեփիկական մուտացիային:

ՄԸՏ-ն համարվում է աուտոսոմային ռեցեսիվ ժառանգական հիվանդություն: Հիվանդությանը բնորոշ են հետևյալ առանձնահատկությունները՝

- Մուտացիայի ենթարկված երկու գեների առկայությունն անհրաժեշտ է հիվանդության արտահայտման համար,
- Մուտացիայի ենթարկված գեներից մեկը փոխանցվել է հոր, մյուսը՝ մոր կողմից,
- Մուտացիայի ենթարկված գենը գտնվում է ոչ սեռական քրոմոսոմում (n՝ չ X, n՝ չ Y): Ոչ սեռական քրոմոսոմները կոչվում են «աուտոսոմներ», Այդ պատճառով էլ հիվանդությունն անվանվում է աուտոսոմային,
- Այն նույն կերպ վերաբերում է թե՛ տղամարդկանց, թե՛ կանանց,
- հիվանդների մեծ մասը պատկանում է ռիսկային բնակչությանը,
- արյունակցականությունն ավելացնում է ռիսկը,

Գենը, որը կրում է այն մուտացիաները, որոնք պատասխանատու են Միջերկրական ընտանեկան տենդի համար, հայտնաբերվել է 1997թ. և անվանվել MEFV (MEditerranean FeVer-ի որպես հապավում):

Աուտոսոմային դոմինանտ հիվանդություն՝

ժառանգական հիվանդություն, որը կապված է աուտոսոմ քրոմոսոմների հետ, որոնք կարող են փոխանցվել միայն մեկ ծնողից:

Ռեցեսիվ գեն,

որն իր ազդեցությունն է թողնում, երբ երկու համանման գեներն արդաահայրվում են:

Ալել՝
Միևնույն գենի
հնարավոր
փարբերակները

Գենոտիպ՝
փվյալ փեսակի
անհատի ալելների
ամբողջություն

Հայտարերումից ի վեր՝ MEFV գենում բացահայտվել են մոտ հարյուր մուտացիաներ, որոնցից յուրաքանչյուրը կողավորվել է: Իրանցից չորսը կազմում են հիվանդների մոտ հայտնաբերված մուտացիաների 80%-ը: Ամենահաճախ հանդիպող մուտացիան M694V-ն է, այնուհետև հաջորդաբար V726A, M694I և M680I մուտացիաները: Վերջիններս երբեմն այլ կերպ են անվանվում՝ նոր անվանակարգության հետ կապված:

Անձը, որի մոտ առկա է մեկ մուտացիա (փոխանցված երկու ծնողներից մեկի կողմից) կոչվում է պարզ հետերոզիգոտ կամ առողջ կրող. նա մուտացիան կրում է մուտացիայի չենթարկված գենի հետ մեկտեղ: Այս անվանումը շատ հաճախ ցույց է տալիս այն փաստը, որ այս անձինք չունեն հիվանդության ախտանիշներ, հիվանդ չեն, սակայն կարող են մուտացիան փոխանցել իրենց զավակներին:

Կան նաև բարդ հետերոզիգոտներ, այսինքն՝ երկու տարբեր մուտացիաների կրողներ, օրինակ՝ M694V + V726A:




Անձը, որի մոտ առկա են նույնանման երկու մուտացիաներ, օրինակ՝ M694V + M694V, կոչվում է հոմոզիգոտ:

Ամենահաճախակի հանդիպող մուտացիաներ				
EXON 10	M694V (nt 2080 ATG > GTG)	EXON 2	E148Q (nt 442 GAG > CAG)	
	V726A (nt 2177 GTT > GCT)		E167D (nt 501 GAG > GAC)	
	M680I (nt 2040 ATG > ATC)		T267I (nt 442 ACA > ATA)	
	M680I (nt 2040 ATG > ATA)		EXON 5	F479L (nt 1437 TTC > TTG)
	M680L (nt 2038 ATG > CTG)		EXON 3	F479L (nt 1437 TTC > TTG)
	M694I (nt 2038 ATG > CTG)		Բարդ ալելներ	E148Q-V726Δ
	K695R (nt 2084 AAG > ATA)			E148Q-M694V
	R761H (nt 2282 CGT > CAT)			E148Q-P369S
	A744S (nt 2230 GCC > TCC)			E148Q-Δ1692
	S675N (nt 2024 AGC > AAC)			E167D-F479L
Δ1692 (nt 2076-2080del)	P369S-R408Q (nt 1223 CGG > CAG)			
ΔM694 (nt 2078-2080del)	E148Q P369S R408Q			
T6811 (nt 2042 ACT>ATT)				
Աղբյուր - INSEM, գիտական տեղեկատվության և հաղորդակցության բաժին Էկզոն - գենետիկական կող կրող գենի հատված				

■ Եթե ծնողը կամ ծնողները հիվանդ են կամ կրող, ինչ է կատարվում

Հարկ է հիշեցնել, որ ժառանգականության դեպքում, այս հավանականություններն ընդամենը տեսական են: Գործնականում, յուրաքանչյուր հղիության դեպքում «պատահականության օրենքն» է կիրառվում:

Ներկայացված պատկերներում գունավոր շրջանները սեռական բջիջներ են (վերարտադրողական բջիջներ, սպերմատոզոիդներ և ձևաբջիջներ)

- Նորմալ գեն կրող սեռական բջիջ  Հիվանդ անձ
- Մուտացիայի ենթարկված գենը կրող բջիջ  Ոչ հիվանդ, բայց մուտացիայի ենթարկված գեն կրող անձ
- Մուտացիայի ենթարկված գեն չունեցող անձ 

Դեպք 1

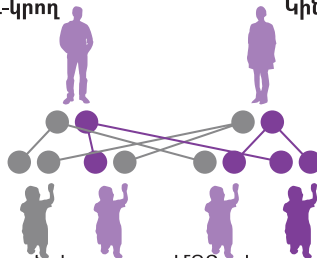
Ամենահաճախ հանդիպող իրադրություն՝ երկու առողջ, սակայն մուտացիայի ենթարկված գեն կրող ծնողներ

Յուրաքանչյուր հղիության ժամանակ այս զույգի

- Չորս երեխաներից մեկը կարող է չլինել մուտացիայի ենթարկված գենի կրող,
- Երկու երեխաներից մեկը կարող է լինել մուտացիայի ենթարկված գենի կրող,
- Չորս երեխաներից մեկը կարող է լինել մուտացիայի ենթարկված երկու գենի կրող, հետևաբար հիվանդ

Տղամարդ-կրող

Կին-կրող



Ամփոփում այս իրադրությունը բացատրում է այն փաստը, որ ՄՀՏ-ը կարող է բաց թողնել մի քանի սերունդ, ոչ հիվանդ, բայց մուտացիայի ենթարկված գեն կրող ծնողներ և չորս երեխաներից մեկի հիվանդ լինելու վտանգ:

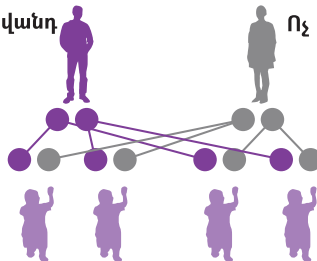
Դեպք 2

Հիվանդ ծնող, առողջ ծնող

Յուրաքանչյուր հղիության դեպքում այս զույգի երեխաները կլինեն մուտացիայի ենթարկված գենի կրողներ:

Հիվանդ

Ոչ կրող



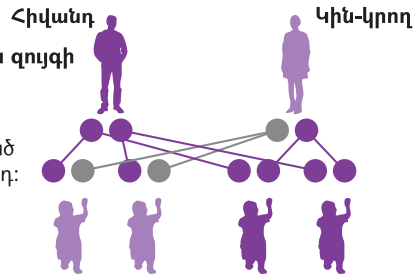
Ամփոփում այս զույգի երեխաներն երբեք հիվանդ չեն լինի: Այս իրադրությունը բացատրում է նաև այն փաստը, որ ՄՀՏ-ը կարող է բաց թողնել մի քանի սերունդ: Բոլոր երեխաները, լինելով մուտացիայի ենթարկված գենի կրողներ, չափահաս դառնալու և իրենց հերթին երեխաներ ունենալու ժամանակ, կարող են հայտնվել Դեպք 1-ի պայմաններում :

Դեպք 3

Հիվանդ ծնող, մուտացիա կրող ծնող

Յուրաքանչյուր հղիության դեպքում այս զույգի

- երկու երեխաներից մեկը կլինի մուտացիայի ենթարկված գենի կրող
- երեխան կլինի մուտացիայի ենթարկված երկու գեների կրող, հետևաբար հիվանդ:

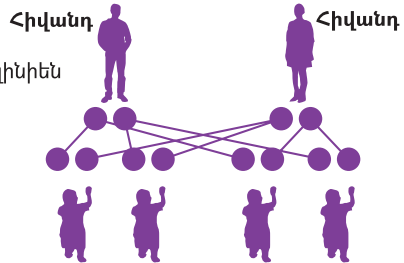


Ամփոփում՝ այս զույգի երկու երեխաներից մեկը կարող է լինել հիվանդ:

Դեպք 4

Երկու հիվանդ ծնող

Յուրաքանչյուր հղիության դեպքում, այս զույգի բոլոր երեխաները հիվանդ կլինին

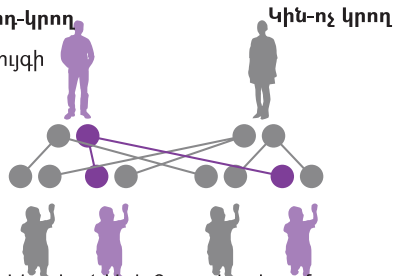


Դեպք 5

Մուտացիայի ենթարկված գեն կրող ծնող և առողջ ծնող

Յուրաքանչյուր հղիության ժամանակ, այս զույգի

- երկու երեխաներից մեկն առողջ է,
- երկու երեխաներից մեկը մուտացիայի ենթարկված գենի կրող է



Ամփոփում՝ Ոչ մի երեխան հիվանդ չի լինի: Ինչպես 1-ին և 2-րդ դեպքերում այս իրադրություն բացատրվում է նրանով, որ հիվանդությունը կարող է բաց թողնել մի քանի սերունդ:

Համաճարակաբանություն

Բժշկության մեջ համաճարակաբանությունն ուսումնասիրում է հիվանդությունների տարածումը, հաճախականությունը և ծանրությունը: Այն սահմանում է հիվանդությունների փոխանցման եղանակները և, այսպիսով, թույլ տալիս պայքարել դրանց դեմ: Այն հանդիսանում է հանրային առողջության պրոցեսներից մեկը:

■ Տարածվածություն և հիվանդացություն

ՄԸՏ-ը համաճարակաբանության տեսանկյունից հասկանալու համար, անհրաժեշտ է ծանոթանալ «հիվանդացություն», «տարածվածություն» և «թափանցելիություն» եզրույթներին:

> Ինչ է հիվանդացությունը

Հիվանդացությունն ավստորոշված նոր դեպքերի տարեկան թիվն է: Նոր ընթացիկ տվյալներ այս առումով չկան: Ինչպես երևում է վիճակագրական տվյալներից, մուտացիա կրող զույգը չորս տեսական դեպքերից մեկում կարող է հիվանդ երեխա ունենալ: Այստեղ խոսքը չի գնում միայն վիճակագրության մասին: Կան մուտացիա կրող ընտանիքներ, ուր երեխաները գերծ են մնացել հիվանդությունից կամ հիվանդ են բոլոր երեխաները:

> Ինչ է տարածվածությունը:

Տարածվածությունը տվյալ բնակչության շրջանում տվյալ ժամանակահատվածում հիվանդության հաճախականությունն է: Կարճ ասած՝ հիվանդացությունը հաշվի է առնում տարեկան նոր դեպքերը, մինչդեռ տարածվածությունը ներառում է առկա հիվանդների ընդհանուր թիվը: Հետևաբար, տարածվածության արդյունքներն ավելի մեծ են, քան հիվանդացության: Տարածվածությունն առանձնանցում է կլինիկական հաճախականությունը, այսինքն՝ բնակչության շրջանում այն անձանց թիվը, որոնց մոտ նկատվում են կլինիկական նշաններ: ՄԸՏ-ի դեպքում հիվանդների փաստացի թիվը թերազնահատված է, քանի որ հիվանդության որոշ տեսակներ կարող են անցնել աննկատ, թերի բացահայտվել կամ ընդհանրապես չբացահայտվել այնպիսի երկրներում, ուր հիվանդությունը հազվադեպ է հանդիպում:

Հիվանդացություն-
*Հիվանդության
տարեկան նոր
դեպքերի թիվը*

Թ-ափանցելիություն՝

*Համամասնությունը
գենետիկական
մուտացիա կրող
անձանց, ում մուտ
հիվանդությունն իրապես
զարգանում է:*

E148Q,

*Արդյոք մուտացիա է, թե
հաջորդականության
փոփոխում: Այսօր
հարցը դեռևս քննարկվում
է գենետիկայի կողմից:*

Պոպուլյացիոն գենետիկա

*Գիտություն, որը
ձգտում է բացատրել
մարդկանց հարմարվելը
և մասնագիտացումը
բնական ընտրության,
մուտացիաների
և միգրացիայի
ազդեցության ներքո:*

Ժառանգական հաճախականությունը մաթեմատիկական տվյալ է: Այն ներառում է բոլոր անձանց, որոնք ունեն MEFV գենի առավազն երկու մուտացիա: Ռիսկային բնակչության համար տարբեր աղբյուրներ նշում են 1: 150-ից մինչև 1: 1000 տարածվածություն: Այս բնակչության շրջանում հետերոզիգոտների (առողջ կրողների) հաճախականությունը, ըստ ուսումնասիրությունների, տատանվում է 1:4-ից մինչև 1:20:

Այս մոտեցումն ավելի ճշգրիտ դարձնելու համար հաշվի է առնվում մուտացիաների **թափանցելիությունը**: Սա հիվանդության ախտանիշներ (կլինիկական հաճախականություն) ունեցող անձանց թվի և երկու մուտացիաների առկայությունը հաստատող գենետիկական թեստ (գենետիկական հաճախականություն) անցած անձանց հարաբերակցությունն է: Այսպիսով, M694V-ի կրկնակի մուտացիայի թափանցելիությունը 95-98% է, այսինքն՝ գրեթե բոլոր դեպքերում կրկնակի մուտացիա ունեցող անձինք հիվանդ են: E148Q-ի մուտացիայի դեպքում, կրկնակի մուտացիա ունեցող անձանց 20%-ից պակաս հատվածն է հիվանդ (զուտ տեղեկատվական նպատակով հարկ է նշել, որ ընդհանուր բնակչության առավազն 2 %-ի մոտ առկա է E148Q-ի հետերոզիգոտ մուտացիա): Սա բարձրացնում է E148Q-ի մուտացիայի ազդեցության հարցը: Այժմ ավելի շատ քննարկվում է ավելի շուտ ԳՆԹ «հաջորդականության տարատեսակի» (որոշ իրավիճակներում այն կարող է լինել հիվանդությանը նպաստող տարր), քան հիվանդության պատճառ հանդիսացող մուտացիայի տարբերակը:

■ Պատմության և աշխարհագրության դերը

Ինչպես հուշում է անվանումը, ՄՄՏ-ը վերաբերում է հիմնականում Միջերկրական ծովի ավազանի բնակչությանը: Կարծես, թե հիվանդությունն ի հայտ է եկել մի քանի հազարավոր տարիներ առաջ Միջագետքի ավազանում, ներկայիս Իսրայելի տարածքում: Գենետիկական մուտացիաները այդ ժամանակից ի վեր հարատևել են տարածաշրջանում և, այսպիսով, տարածվել առևտրային ճանապարհներով (հոմոմեացիների ժամանակաշրջանում առևտրով զբաղվող փյունիկցիների ճանապարհը, իսկ ավելի ուշ՝ XII դարից ի վեր, Մետաքսե ճանապարհը):

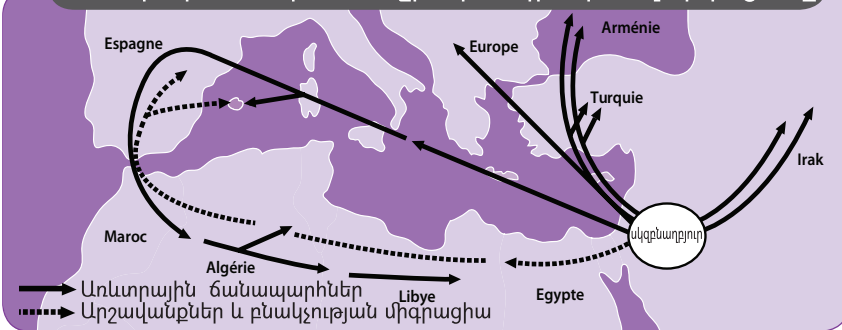
պարհով), ինչպես նաև արշավանքների և միգրացիայի արդյունքում (օրինակ՝ արաբական արշավանքները դեպի Իսպանիա):

Հիվանդների թիվը շարունակում է զգալիորեն մեծ լինել հայերի, սեֆարդյան հրեաների և թուրքերի շրջանում: Այսօր Միջերկրական ընտանեկան տենդը տեղ է գտել ողջ աշխարհում, սակայն միջերկրական արմատներ ունեցող հիվանդների մոտ, նույնիսկ մի քանի սերունդներ հետո (տե՛ս, ծագումնաբանություն, էջ 14):

ՄՇՏ-ի դեպքերը բազմաթիվ են Իտալիայում, որը բոլոր ժամանակներում, ընդունել է տարանցիկ ներգաղթյալների:

Սելեկտիվ առավելություն՝
անհարին բնորոշ գիծ, որը նրան թույլ է տալիս վերարտադրվել ավելի, քան այլ կենդանի էակները: Այս բնորոշ գիծը տարածվում է տվյալ բնակչության շրջանում և զարգացում տվյալ տեսակը:

ՄՇՏ-ի պատմական և աշխարհագրական զարգացումը



> Ինչպե՞ս բացատրել տարածվածության այդ տարբերությունները:

Պոպուլյացիոն գենետիկների առաջադեմ վարկածները ուղղորդվում են դեպի հետևյալ բացատրությունները՝ կապված սելեկտիվ առավելության և էնդոգամիայի հետ:

Ենթադրվում է, որ հնագույն ժամանակներում, նոր միջավայրին հարմարվելու բնական պահանջով, անիատները ծնվել են գենետիկական մուտացիաններով, որոնք նրանց թույլ են տվել լավագույնս արձագանքել արտաքին ագրեսիաներին: Սելեկտիվ առավելությունը պահպանվում է սերնդե սերունդ՝ ամրապնդվելով համայնքային կապի շնորհիվ: Այսօր ևս պահպանվում է այն կարծիքը, որ առողջ կրողներն (պարզ հետերոզիգոտները) ավելի լավ են գինված որոշ վարակիչ հիվանդությունների դեմ պայքարելու համար:

Էնդոգամիա – նույն խմբի ներսում (սոցիալական, աշխարհագրական, մասնագիտական, կրոնական) զուգընկերոջն ընտրելու պրակտիկա:

■ Հիվանդության պատմությունը և արմատները

Միջերկրական ընտանեկան տենդը հայտնի է մի քանի դարեր ի վեր:

1908թ.-ին	Ջեյնեվյեր և Մոզենթալը հրապարակում են մի դեռահաս աղջկա դեպք, որը դեռևս մանկուց տառապում էր կրկնվող նոպաներով (որովայնային ցավեր և տենդ, որին տրվել էր ոչ սովորական հանկարծական համախտանիշ անվանումը:
1930թ.-ին	Ալտը և Բարկերը հրապարակում են տենդով, որովայնային և հոդային ցավերով տառապող մի երիտասարդի իրավիճակի վերաբերյալ իրենց դիտարկումները՝ հիվանդությանը տալով անհայտ ծագման տենդ անվանումը:
1937թ.-ին	Ալտհաուզենը նկատում է հիվանդության ընտանեկան բնույթը և նշում է անցողիկ ալբումինուրիայի առկայությունը:
1945թ.-ին	ալլերգաբան Միգալը , որն ինքը հիվանդ էր, հիվանդության նկարագիրը տալիս է բարորակ հանկարծական պերիտոնիտ անվանման ներքո:
1948թ.	ներդրվում է պարբերական հիվանդություն եզրույթը, որը խմբավորում է տարասեռ և ցիկլային հիվանդությունները, որոնց ընդհանուր գիծն ավստանիշների սուր և ռեգրեսիվ բնույթն է:
1950թ.	նշվում է ՄԸՏ-ի հիմնական բարդացումը՝ երիկամային ամփոփոզը: ՄԸՏ-ին հատկանշական ջլինելով, այս բարդացումն առկա է բոլոր քրոնիկական բորբոքումների ժամանակ:
1951թ.-ին	հիվանդությունն ամբողջովին նկարագրվել է Կատանի և Մամոի կողմից :
1957թ.-ին	Միգլեն հեղինակում է «Հայտնի հիվանդություններ» գիրքը, որի մեկ գլուխը նվիրված է լինում պարբերական հիվանդությանը:
1970-ական-ներին	կատարվել են ՄԸՏ-ի առաջին փոխապատվաստումները (Կոհենի և Ալենի 1971թ. հրապարակումները):
1972թ.	հաստատվել է կոլիսիցիսի ազդեցությունը ՄԸՏ-ի ավստանիշների վրա:
1975- 1980թթ.	հիվանդներին պարբերաբար նշանակվում է կոլիսիցին :
1970-1980թթ.	հետազոտությունները զարգանում են՝ միաժամանակ զարգացնելով հայտնաբերման մեթոդները: Հենց այս ժամանակ է երևան գալիս Արամինի փորձարկումը: Օգտագործվելով անեստեզիայի բնագավառում՝ այս մոլեկուլն ի վիճակի է խթանել ՄԸՏ-ի նոպաներ և, հետևաբար, թույլ է տալիս կայացնել հստակ ախտորոշում: Հաշվի առնելով այդ մոլեկուլի վտանգավորությունը, քանի որ այն բարձրացնում էր արյան ճնշումը, արգելվել է 80-ականներին:

1986թ.	խրապելական թիմի կողմից հրապարակվում են առաջին իսկական աշխատանքները նոպաների վրա և երիկամային ամփոփողոզի կանխարգելման առումով կոլիսիցինի ազդեցության վերաբերյալ:
1992թ.-ին	հայտաբերվում է պատասխանատու գենը՝ MEFV , 16 քրոմոսոմի կարճ ուսին:
1997թ.-ին	երկու գիտական թիմեր զուգահեռաբար բացահայտել են MEFV գենը : Այս գենը կողավորում է սպիտակուց, որը ֆրանսիական թիմի կողմից անվանվում է մարենոստրին (լատիներենում à mare nostrum նշանակում է Միջերկրկական ծով), կամ իսրայելա-ամերիկյան թիմի կողմից պիրին (տենդի հունարեն անվանումը): ՄԸՏ-ի հայտնաբերման առաջին գենետիկական թեսթը մշակվել է միևնույն ժամանակ:
1997թ.-ից ի վեր	ՄԸՏ-ի շուրջ գենետիկական հետազոտություններն առաջ են բերում համանման ախտանիշներով այլ հիվանդություններ, որոնք այսօր խմբավորված են ժառանգական կրկնվող հիվանդություններ անվանմամբ:

Ախտորոշման տարրեր

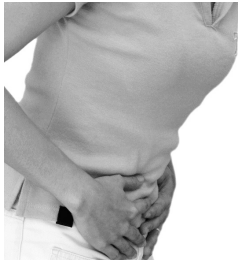
■ Կլինիկական նշաններ և ախտանիշներ

ՄԸՏ-ով տառապող շատ հիվանդներ անմիջապես ճանաչում են իրենց հիվանդությունը, երբ իրենց հետ խոսում ենք կամակոր հիվանդության մասին: Իրապես ՄԸՏ-ի նոպաները կարող են լինել ամեն վայրկյան, առանց որևէ ակնհայտ պատճառի և տարիների ընթացքում փոփոխել իրենց ձևը:

Հիվանդության առաջին ախտանշանները հիմնականում առաջ են գալիս շատ վաղ ժամանակաշրջանում՝ մինչև 5 տարեկանը դեպքերի 75 %-ում և et մինչև 20 տարեկանը, դեպքերի 90 %-ում: Դրանք արտահայտվում են կրկնվող տենդի նոպաներով, որոնք ուղեկցվում են սովորաբար մեկ կամ մի քանի օրգանների շիճուկաթաղանթների բորբոքման հետ կապված ցավերով:

Նոպաները սկսվում է չափազանց հոգնածությամբ և ախորժակի բացակայությամբ: Հիվանդները հեշտությամբ ճանաչում են նոպաներին նախորդող վիճակը. առկա է հոգնածություն, ինչպես նաև անհանգս-

**Որովայնաթաղանթ-
շիճուկաթաղանթ, որը
պարուն է կոնքային
որոշ օրգաններ, ինչպես
նաև մարտոդակնան
հասակարգի
որովայնային օրգանները,
բացառությամբ
կերակրահիդրի:**



**Պերիտոնիա-
Որովայնաթաղանթի
բորբերում**

**Թոքամիզ-
թոքերը ծածկող
շիճուկաթաղանթ:**

**Սրտապարկ -
Միտրը ծածկող
շիճուկաթաղանթ**

**Օրխիտ -
ամորձիների
բորբերում**

տույթուն այնտեղ, ուր սկիզբ է առնում բորբերումը: Որոշ դեպքերում նրանք կարող են դառնալ զգայուն, ունենալ գլխապտույտներ, դառնալ շատակեր, կամ, ընդհակառակը, ընդհանրապես ախորժակ չունենալ: Այնուհետև, կախված նույններից, շատ, թե քիչ արագ կեպով ի հայտ է գալիս ջերմությունը: Այն սովորաբար տատանվում է 38,5 ° - 39 °C արանքում, սակայն կարող է հասնել նաև 40°C: Այն ուղեկցվում է կրծքավանդակի, որովայնի շրջանում, ինչպես նաև մաշկի ընդհատվող սուր ցավերով:

Ավելի հաճախ հանդիպում են արտախառնոցներով և փախումներով ուղեկցվող որովայնային ցավեր (կապված **որովայնաթաղանթի** բորբերման հետ): Այս նշաններն առկա են հիվանդ երեխաների 90%-ի մոտ (նշանները նվազում են չափահասների մոտ), և սխալմամբ կարող են համարվել վիրաբուժական խանգարումներ, ինչպիսին կույր աղիքի բորբերումն է **պերիտոնիտը**:

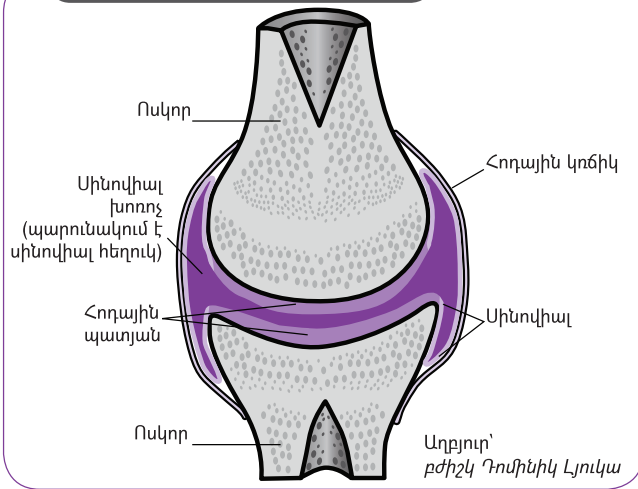
Այնուհետև զարգանում են կրծքային ցավերը (թոքերը պատող **թոքամիզի** և/կամ սիրտը պատող **սրտապարկի** բորբերմամբ), որը տեղի է ունենում դեպքերի 50%-ի ժամանակ: Ցավերը սովորաբար տեղայնացված են մի կողմում և կարող են այնքան սուր լինել, որ հիվանդը դժվարանա խորը շունչ քաշել:

30%-ի դեպքում առաջանում են հողացավեր (ձուս-պաթաղանթի բորբերմամբ) արտահայտվելով միայն մեկ հողի շրջանում՝ ազդրեր, ծունկ, սրունքներ, ավելի հազվադեպ դեպքերում նաև ուս, և հաճախ ուղեկցվում են կարմիր ցանով (էրիթեմա): Հողերը կարող են այտուցվել, ցավել և խանգարել հիվանդին քայլել: Մինչև ամբողջական անհետացումը ցավերը կարող են տևել երկու շաբաթ:

Միակողմանի ամորձային ցավերը (օրխիտ) ավելի հազվադեպ են հանդիպում և կազմում են դեպքերի 10%-ը: Դեպքերի 7-40%-ի ժամանակ նույնները կարող են ուղեկցվել մաշկային ախտահարումներով, որոնցից ամենահաճախ հանդիպող մաշկային ցանն էրիթեմատիկ ցանն է, որը շատ ցավոտ է սրունքի շրջանում: Այն կոչվում է «կեղծ կարմիր քամի» (համեմատելով կարմիր քամի հիվանդությանը, որ

մաշկային վարակ է և ունի նույն նշանները, սակայն պայմանավորված է մանրէաբանական վարակով): Բացառիկ դեպքերում, կարող է առաջանալ կրկնվող պերիկարդիտ (սրտապարկի բորբոքում), միոզիտ (մկանաբորբ) կամ մենինգիտ (գլխուղեղի թաղանթի բորբոքում):

Ծնկի սինովիալ թաղանթ



Էրիթեմային
ցան կարմիր կամ
վարդագույն ցան



Գլխողեղի թաղանթ -
Պաշտպանիչ թաղանթ, որը պատում է կենտրոնական նյարդային համակարգը, գանգային նյարդերի մի մասը, գլխողեղային նյարդերի արմատները:

Արտրալգիա-
հոդաձալեր

Միալգիա-
մկանսցավ

Ամենահաճախ հանդիպող դեպքերի նկարագրությունները վկայում են մեկ կամ միաժամանակ մի քանի ախտանիշներով ուղեկցվող բարձր ջերմության մասին: Այս նոպաները դադարում են հանկարծակի մի քանի օր հետո, սակայն հիվանդի մոտ նկատվում է բարձր հոգնածություն առանց առողջական խնդիրների մինչև հաջորդ նոպան:

ՄԸՏ-ի նոպաների հաճախականությունը և ուժգնությունը տարբեր է մի հիվանդից մյուսը, կամ մի դեպքից մյուսը: Նոպաներն արտահայտվում են տարբեր կերպ և նույն անձի մոտ կյանքի տարբեր ժամանակաշրջաններում զարգանում են տարբեր կերպ: Նոպաների բռնկումներն ավելի քիչ են հղիության ընթացքում, սակայն պատանեկության տարիների նոպաների միջև ընկած ժամանակահատվածը շատ ավելի կարճ է:

Եթե նույնիսկ նոպաները սովորաբար տևում են 24-72 ժամ, ապա որոշ ախտանիշներ, օրինակ՝ հոգնածությունը կամ երբեմն հոդային ախտահարումները կարող են անշարժացնել հիվանդին մի քանի շաբաթ շարունակ: Նոպաների միջև ընկած ժամանակահատվածում սովորաբար ախտանիշներ չկան, երբեմն նկատվում են հոդային (արտրալգիա) և մկանային (միալգիա) ցավեր:

Խթանիչ գործոնները նույնպես հայտնի են: Դրանք են հույզերը, սթրեսը (օրինակ՝ քննություններից վախը), անսովոր ֆիզիկական ակտիվությունը, քնի պակասը, ինվազիվ ախտորոշիչ թեստը, հիվանդների 17%-ի մոտ դաշտանային ցիկլը, ցուրտը, շոգը:

■ Ախտորոշման սխալներ

Մինչև վերջնական ախտորոշման հաստատումը շատ հիվանդներ տարիներ շարունակ կարող են լինել փնտրտուքների մեջ: Յուրաքանչյուր ախտանիշ կարող է հիշեցնել մի շարք այլ հիվանդություններ՝ վիրուսային և վարակիչ հիվանդություններ, կոյր աղիքի բորբոքում, հոդային ուստիզմ, միջկողային ցավեր:

Ծանր նոպաների ժամանակ սխալմամբ կարող են իրականացվել բժշկական ծանր ուսումնասիրություն-

ներ (սկանավորում, բիոպսիա և այլն) կամ վիրաբու-
ժական գործողություններ (կոյր աղիքի հեռացում):

Եվ հակառակը, որոշ հիվանդների մոտ կրկնվող
վատատողությունը, որը չի հանգեցնում որևէ
կլինիկական եզրակացության, կարելի է շփոթել
հոգեառնատիկ ցավերի հետ (հատկապես, նո-
պաները սկսվում են, օրինակ՝ ստուգողական աշ-
խատանքներից առաջ), առավել ևս, որ այդ ախ-
տանշանները կրկնվում են ավելի կամ պակաս
կանոնավոր ընդմիջումներով, իսկ նոպաների
միջև ընկած ժամանակահատվածում տվյալ անձը
հիվանդ չէ:

■ Կրկնվող տենդի դեպքում կիրառվող ախտորոշային մոտեցումը

Այսօր, ՄԸՏ-ը չպետք է ենթարկվեր բացառման կար-
գով ախտորոշման՝ հաշվի առնելով ախտորոշման
կոնկրետ գործիքի՝ գենետիկական թեստի առկա-
յությունը: Սակայն, ինչպես մյուս հիվանդություննե-
րի դեպքում, ՄԸՏ-ի առկայությունը փնտրում են այն
ժամանակ, երբ մտածում են այդ մասին:

> Ախտորոշման առաջին փուլ- բացառել կրկնվող տենդերի այլ պատճառները:

Որոշ տենդեր կարող են առաջանալ վարակային,
ուռուցքային կամ աուտոիմունային պատճառնե-
րի հիման վրա: ՄԸՏ-ի տենդի նոպաները նույն-
պես կարող են նմանվել սովորական վիրուսային
կրկնվող հիվանդություններին, կամ Սթրիլի, Բեե-
չետի կամ Կրոնի հիվանդությանը:

> Երկրորդ փուլ- Կլինիկական հետազոտություն

Հաշվի առնելով ընտանեկան բնույթի կամ բնակչու-
թյան ռիսկային խմբին պատկանելության փաստը՝
ախտանիշների սկզբնավորման տարիքը, նոպանե-
րի կրկնվելը, ուղեկից կլինիկական նշանները պետք է
հուշեն այս ախտորոշման մասին:

Աուտոիմունային

*Աուտոիմունային
հիվանդությունները
կապված են խմունային
համակարգի
գերակրիվության
հետ, որն ուղղված
է օրգանիզմի
անհասկան նյութերի և
կուսվածքների դեմ:*

> Լրացուցիչ հետազոտություններ

Բորբոքային համախտանիշի փնտրում երբ անձը տառապում է ցավերից և տենդից, արյան անալիզի միջոցով ստուգվում է բորբոքման առկայությունը: Որոշ թեստեր, ինչպիսին C ռեակտիվ սպիտակուցի թեստն է, պետք է իրականացնել հենց նույնպի ժամանակ: Եթե այս թեստի արդյունքները նորմալ չեն և ունեն վերը նշված կլինիկական պատկերը, ՄԸՏ-ի վերաբերյալ կասկածների մասին կարելի է արդեն բարձրաձայնել: Այլ առանձին դեպքերում նկատվում է լյարդի կողմից արտադրվող 'նյութի' տրանսամինազների աճ (մնում է բացատրել ՄԸՏ-ի հետ կապը):



- SAA-թեստ՝ արյան նոր թեստ, որը 2008թ.-ից ի վեր ընդհանրացվում է ժառանգական կրկնվող հիվանդությունների համար: Այն թույլ է տալիս հայտնաբերել առանց կլինիկական նշանների մշտական բորբոքման առկայությունը:

Եթե SAA թեստի արդյունքները բացասական են (նորմալ են), երկրորդային ամիլոիդոզի ռիսկ գրեթե գոյություն չունի: Ֆրանսիայում այս թեստն իրականացվում է շատ քիչ թվով վայրերում (ներկայումս ընդամենը 3 հիվանդանոցային լաբորատորիա): Եթե այս հիվանդությունների գծով մասնագետներն ակտորոշման փուլում օգտագործում են այս թեստը, ապա ոմանք ավելորդ են համարում անցկացնել գենետիկական հետազոտություն:

- Գենետիկական թեստ՝ գենետիկական փորձաքննություն, որն իրականացվում է կլինիկական կասկածների հաստատման նպատակով: Կլինիկական անալիզները սահմանում են հետազոտման ենթակա գեների ընտրությունը: Այդ պատճառով թեստը պահանջող բժիշկը լրացնում է կլինիկական թերթիկ՝ նշելով կլինիկական պատկերը և կրկնվող տենդի փնտրվող տեսակը:

- Գենետիկական թեստ իրականացնելու համար հիվանդը պետք է արյուն հանձնի ցանկացած անկախ լաբորատորիայում կամ հիվանդանոցում: Նրանից կպահանջվի ստորագրել գենետիկական թեստի

անցկացման համար պարտադիր տեղեկացված համաձայնության թերթիկը: Բացի այդ, որոշ լաբորատորիաներ, հիվանդի համաձայնությամբ, կարող են մի քանի տարի շարունակ պահել նմուշները և օգտագործել գիտական հետազոտությունների շրջանակներում (միայն հիվանդի համաձայնությամբ):

Այսօր, այս ոչ պարտադիր թեստի ծախսերի փոխհատուցումը կախված է նրանից, թե հետազոտությունների իրականացման համար որ կարգին է հետևել հիվանդը: Մասնավոր լաբորատորիաները, ամենահաճախակի հանդիպող մուտացիաների հայտնաբերման համար օգտագործում են ախտորոշման կոմպլեկտներ: Կասկածի դեպքում լաբորատորիան անալիզներն ուղարկում է հիվանդանոց հաստատման կամ լրացուցիչ անալիզներ անցկացնելու նպատակով: Այս թեստերն իրականացվում են հիվանդի հաշվին: Եթե հիվանդանոցում թեստի նշանակումը կատարվել է մասնագիտական զննումից հետո հիվանդության գծով ռեֆերենտ բժիշկներից մեկի կողմից, ապա թեստն իրականացվում է հիվանդանոցային մասնագիտացված լաբորատորիաներում: Ներկայումս, ծախսերը փոխհատուցվում են ամբողջությամբ և հիվանդն որևէ վճարում չի կատարում:

- Հետազոտական կենտրոններից կամ օգտագործվող մեթոդներից կախված՝ արդյունքները տրամադրվում են երկու շաբաթից մինչև մի քանի ամսվա ընթացքում,
- Գենետիկական հետազոտության արդյունքների մեկնաբանումը՝ կրկնակի մուտացիայի հայտնաբերումը հաստատում է ախտորոշում, լինեն դրանք երկու նույն մուտացիաներ կամ երկու տարբեր մուտացիաներ (սրանք ամենահաճախ հանդիպող դեպքերն են): Այդ ժամանակ խորհուրդ է տրվում նույն հետազոտությունն անցկացել ընտանիքի այլ անդամների մոտ, որոնք նույնպես բողոքում են ցավերից և ջերմությունից:

Երբ գտնվել է մեկ մուտացիա կամ որևէ մուտացիա չի հայտնաբերվել (հազվադեպ դեպքերում), բժիշկը, հաշվի առնելով կլինիկական արտահայտումները, կարող է որոշել բուժում նշանակել: Իրականում, պաշտպանվում է այն վարկածը, որ մինչ օրս ոչ բոլոր մու-



տացիաներն են հայտնի (և հետևաբար, բացասական գենետիկական թեստը չի բացառում հիվանդության հնարավորությունը), և/կամ հիվանդության ծագման հստակ մեխանիզմները նույնպես հայտնի չեն (կարող են լինել գենետիկական կամ շրջակա միջավայրի հետ կապված այլ գործոններ):

Զարգացումը և հարակից հիվանդությունները

Նկարագրված բարդությունները վերաբերում են առանց բուժման զարգացումներին:

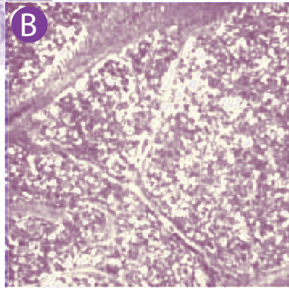
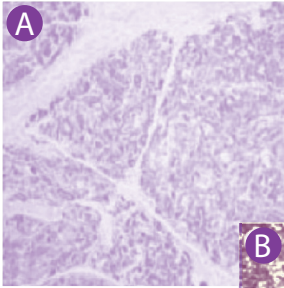
■ Հիմնական ռիսկը՝ ամիլոիդոզ

ՄԸՏ-ը, ինչպես այլ ժառանգական տենդեր, կարող են իրենց զարգացման ընթացքում առաջացնել բարդություն, որն անվանվում է բորբոքային կամ AA տեսակի **ամիլոիդոզ** (դեռ երբեմն անվանվում է «երկբորբոքային ամիլոիդոզ»): Արյան մեջ անընդհատ առկա բորբոքումն առաջացնում է ամիլոիդոզի վտանգ: Ամիլոիդոզն առաջանում է որոշ օրգաններում բորբոքման ոչ նորմալ սպիտակուցների, ինչպես օրինակ SAA սպիտակուցի կուտակման արդյունքում: Գոյություն ունեն ամիլոիդոզի տարբեր տեսակներ, սակայն այս տեսակը, քրոնիկական բորբոքային հիվանդությունների արդյունք է, ամենահաճախ հանդիպող տեսակներից չէ:

Այն հիմնականում ազդում է երիկամների, աղետամոքսային տրակտի, լյարդի, փայծաղի, վահանազեղծի և շատ հազվադեպ դեպքերում սրտի և ինքնավար նյարդային համակարգի վրա (որը մեր կամքից անկախ է և կարգավորում է, օրինակ արյան ճնշումը): Ամիլոիդոզի հայտնաբերումը հիմնականում կատարվում է երիկամների գործունեության հսկողության միջոցով, և հատկապես մեզում առկա սպիտակուցների և արյան մեջ առկա կրեատինի քանակի վերահսկողության

Ամիլոիդոզ-
հյուսվածքային հիվանդությունների խումբ, որոնք բնութագրվում են մարդկային մի շարք հյուսվածքներում չլուծվող սպիրակուցների կուտակմամբ: Այս սպիրակուցները ձևավորում են մոլեկուլային զանգվածներ, որոնք կոչվում են «ամիլոիդյան նյութեր»:

Երիկամային ամիլոիդոզ



Ամիլոիդյան խախտ ամիլոիդոզ AA-ի ժամանակ

A Ամիլոիդոզյան գանգվածային նստվածքներ՝ կարմիր աղյուսի գունավորմամբ (բյուրեղային/կոնգոֆիլային)

B (x250) և բևեռացված լույսի դեպքում բնորոշ դեղնականաչավուն կրկնակի ճառագայթաբեկում

շտրիիվ: Քանի որ ամիլոիդոզն երկարատև բորբոքման հետևանք է, բորբոքային համախտանիշի դեմ արդյունավետ բուժման շտրիիվ ամիլոիդոզի զարգացման հավանակությունը ցածր է, գրեթե անհնար: Ինչ վերաբերում է Միջերկրական ընտանեկան տենդին, կոլիսիցինով երկարատև բուժումը կասեցնում է ամիլոիդոզի զարգացումը:

■ Այլ հնարավոր բարդություններ

- Քրոնիկական հոդաբորբ՝ առաջանում է շատ հազվադեպ (վերաբերում է հիվանդների միայն 5 %-ին): Երբեմն որոշ բորբոքումներ, հատկապես ծնկի և ազդրի շրջանում, չեն նահաջում, և հանգեցնում են մշտական ախտահարման:

- Ստերջություն՝ տղամարդկանց դեպքում ամորձիների կրկնվող բորբոքումները կարող են հանգեցնել ամորձիների **սկրելոզի**, որն, իր հերթին, կարող է փոփոխության ենթարկել սպերմատոզոդիդների արտադրությունը: Կանանց դեպքում, պերիտոնիտային տեսակի նոպաների կրկնությունը կարող է ժամանակի ընթացքում հանգեցնել փողերի խցանման՝ առաջացնելով ստերջություն (փողային ստերջություն):

■ Հարակից հիվանդություններ

Ընդհանուր առմամբ, ՄԸՏ-ով պայմանավորված մեկ այլ հիվանդության առաջացում հազվադեպ է տեղի ունենում:

ՄԸՏ-ին հարակից հիվանդություններն երեք տեսակի են՝

> Վասկուլիտներ

Արյունատար անոթների բորբոքումներ, որոնք լինում են երկու տեսակի՝

- Ռևմատոիդ ծիրանացան (*purpura rheumatöide*)՝ հիմնականում վերաբերում է երեխաներին և նախորդում է ՄԸՏ-ի ախտանիշներին: Հիվանդությունն արտահայտվում է մարմնի վրա փոքրիկ կարմիր բծերով, մարմնի ստորին հատվածում մաշկային ախտահարումներով, հոդային ցավերով, մասնավորապես՝ ծնկերի և սրունքների շրջանում, որովայնային ցավերով, երիկամային ախտահարումով և հոգնածությամբ: Խորհուրդ է տրվում կորտիկոիդներով բուժում և հանգիստ: Հիվանդն ամբողջապես առողջանում է մի քանի շաբաթվա ընթացքում: Ռևմատոիդ ծիրանացան ունեցողները կազմում են ՄԸՏ-ով տառապող հիվանդների 5-7% -ը:

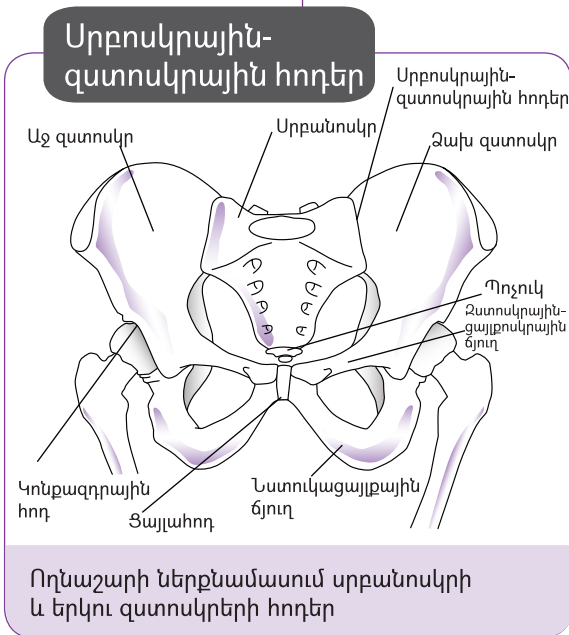
Սկրելոզ-

Օրգանի կամ հյուսվածքի ախտաբանական պնդացում, որը պայմանավորված է մանրաթելային միացական փաթերի ոչ նորմալ զարգացմամբ:

**Իմունոդեպրեսանտներ
դեղամիջոցներ-
դեղամիջոց, որի
օգտագործումը թույլ
չի տրայի իմունային
համակարգին ազդել
մնարմնի մասերի վրա:**

• Հանգուցային պերիարթրիտը հազվադեպ հիվանդություն է: Ավելի հաճախ հանդիպում է չափահասների մոտ և արտահայտվում է վատ սնուցվող տարբեր օրգանների ախտահարմամբ՝ մաշկ (ցան, հանգուցներ), երիկամներ (այտուցներ, անոթային հիպերտոնիա), նյարդային համակարգ (գլխացավեր, կաթված), աղետամոքսային տրակտ, և սիրտ (սրտային անբավարարություն): Այն զարգանում է բոնկումներով և բուժման համար օգտագործվում են կորտիկոիդների և իմունոդեպրեսանտ միջոցներ: ՄՐՏ-ով տառապող հիվանդների 1%-ի մոտ առկա է հանգուցային պերիարթրիտ:

**> Միջողնային
հողերի բորբոքում
(spondylarthropathia)**



Ողնաշարի և մեջքի ստորին հատվածի (սրբոսկրի) հողերի քրոնիկական բորբոքում, որն ավելի շատ հանդիպում է 20-40 տարեկան երիտասարդների մոտ, և արտահայտվում է մեջքի ստորին հատվածի կամ նստատեղի չավերով: Երբ այն ուղեկցվում է պարբերական հիվանդությամբ, հիվանդությունը զարգանում է ավելի երիտասարդների մոտ: Այն զարգանում է բոնկումներով և աստիճանաբար անշարժացում ախտահարված հողերը: Բուժումն իրականացվում է հանգստի, ֆիզիոթերապիայի, հակաբորբոքային դեղամիջոցների, ինֆլիտրացիայի և իմունոդեպրեսանտ միջոցների կիրառմամբ: ՄՐՏ-ով

տառապող հիվանդների 5%-ից քիչ մասի մոտ զարգանում է նաև միջողնային հողերի բորբոքում:

> Աղետամոքսային տրակտի բորբոքային հիվանդություն

Ամենահայտնին Կրոնի հիվանդությունն է: Այն առաջացնում է լուծ, որովայնային ցավեր, քաշի կորուստ, հոգնածություն, ջերմություն և այլն: Այսօր գոյություն ունեն բուժման ավելի արդյունավետ միջոցներ:

Բուժումը և հսկողությունը

■ Կոլիսիցին՝ հիմնային բուժում

> Պատմություն և աշխարհագրություն

Կոլիսիցինն այն դեղամիջոցների շարքից է, որոնք նույնքան հին են, որքան աշխարհը, և հայտնի է, որպես հողատապի սուր նոպաների բուժման միջոց:

Կոլիսիցինը ստացվում է աշնանային շնդեղից, որը պալարատլուկային բույս է և հանդիպում է Եվրոպայում: Այն գալիս է Կոլիսիդա անվանմամբ վայրից՝ Կովկասի հարավում գտնվող ասիական հին մի երկրից: Ծաղիկը մեծ մասամբ ապրում է խոնավ մարգագետիններում և տափաստաններում: Ծաղկի հյութն արդեն օգտագործվել է բաբելոնացիների կողմից դեռևս մ.թ.ա. III դարում բորբոքումները մեղմացնելու համար:

50-ականներից ի վեր այն օգտագործվում է հողատապերի բուժման նպատակով:

ՄԸՏ-ի բուժման նպատակով կոլիսիցինն առաջին անգամ կիրառվել է 50-ականներին, իսկ 1972թ.-ին հրապարակվել են թերապևտիկ փորձերի վերաբերյալ առաջին նյութերը, որոնք ցույց են տալիս ՄԸՏ-ի սուր նոպաների կանխարգելման համար բուժման այս միջոցի արդյունավետությունը: 1986թ.-ին ուսումնասիրությունները ցույց տվեցին կոլիսիցինի արդյունավետությունը, ոչ միայն նոպաների այլ նաև երիկամային ամփոփոզի կանխարգելման համար: ղեկարգում:

> Ազդեցություն

Կոլխիցինը միակ դեղամիջոցն է, որն իրապես հիմնային ազդեցություն ունի ՄՐՏՏ-ի վրա: Այն պետք է ընդունել ամեն օր, որպես բարդությունների առաջացման կանխարգելման միջոց: Որպես այդպիսին, այն նույնպես ժամանակ օգտագործվող դեղամիջոց չէ: Ախտորոշման հաստատումից հետո, կոլխիցինը պետք է ընդունել ամեն օր ողջ կյանքի ընթացքում:

Կոլխիցինը նվազեցնում է բորբոքումները, նույնպես հաճախականությունը և ուժգնությունը հիվանդների մոտ 60%-ի մոտ մինչև դրանց ամբողջովին անհետացումը: Մյուսների համար, ախտանիշները (ջերմություն և ցավեր) կարող են լինեն տևական, բայց արդեն ավելի մեղմացած: Բոլոր դեպքերում, կոլխիցինը վերացնում է ամիլոիդոզի առաջացման ռիսկը: Եթե այն արդեն առկա է, կոլխիցինը կարող է նշանակվել վերջինիս զարգացումը դադարեցնելու նպատակով: Դեղամիջոցի ազդեցության ձևը մինչև օրս անհայտ է:

> Չափաքանակի սահմանում

Կոլխիցինը գոյություն ունի միայն մեկ տարբերակով՝ 20 հատ 1մգ հաբեր մեկ տուփում: Այլ երկրներում, օրինակ՝ ԱՄՆ-ում և Իսրայելում, մեկ հաբը 0,6 մգ է: Նախկինում եղել է նաև ներարկային տարբերակը, սակայն այն արդեն մի քանի տարի է, ինչ արգելված է Եվրոպայում, իսկ ԱՄՆ-ում՝ 2007թ.-ից ի վեր:

Կոլխիցինը դեղամիջոց է, որը վախեցնում է, որն ունի վատ համբավ, քանի որ վերջինիս չափաքանակի գերազանցումը կարող է ճակատագրական լինել: Որոշ դեղագործեր և բժիշկները կարող են վարանել օրական 1մգ չափաքանակից ավելի բարձր չափաքանակներ տրամադրել: Այստեղ կասկածելու կարիք չկա, քանի որ Ֆրանսիայում նշանակվող չափաքանակներն ավելի ցածր են թունավոր չափաքանակներից և հարմարեցված են յուրաքանչյուր անձի: Ֆրանսիայում նշանակվող առավելագույն չափաքանակն օրական 2,5 մգ է, այդ թվում՝ երեխաների համար (ապացուցվել է կոլխիցինի անվտաղ լինելու փաստը և այն, որ կոլխիցինն որևէ կերպ չի խանգարում աճին, քաշի վրա նույնպես ազդեցություն չի թողնում):



*1 մգ չափաքանակով
Կոլխիցինի
Ֆրանսիական տուփը*

Երբեմն անհրաժեշտ են երկարատև փորձեր համապատասխան չափաքանակի սահմանման համար, որը կնվազեցնի նոպաները և չի առաջացնի կողմնակի հետևանքներ:

> Կոլխիցինը և կողմնակի հետևանքները

Բուժման սկզբում, մեկ-երկու ամսվա ընթացքում անհնար է խուսափել լուծից, որը բուժմանն օրգանիզմի հարմարեցման արդյունք է:

Բացի այդ, որոշ նշաններ թույլ են տալիս կանխել չափաքանակի գերազանցումը՝

- շարունակական լուծ, որը կրկին հայտնվում է երկարատև նորմալ վիճակից հետո,
- առանց ցավի մկանային ուժի նվազում (օրինակ՝ կքանստած դիրքից կանգնած դիրքի անցնելու անհնարիություն): Այս դեպքում արագ պետք է դիմել բժշկի օգնությանը:

> Colchimax®

Colchimax® կոլխիցինի, ափիոնի և տիենոնիումի խառնուրդ է: Եթե կոլխիցինի օգտագործման առաջին ամիսներից հետո լուծը դեռևս շարունակվում է, բժիշկները կարող են առաջարկել ընդունել Colchimax® դեղամիջոցը:

> Դեղային փոխազդեցություններ

Բացարձակապես խորհուրդ չի տրվում կոլխիցին ընդունող անձանց ընդունել որոշ հակաբիոտիկներ (մակրոլիդներ, բացի սպիրամիցինից), քանի որ վերջիններս բարձրացնում են կոլխիցինի թունավոր հատկությունները: Մակրոլիդները հակաբիոտիկներ են, որոնք կարող են օգտակար լինել՝ վարակի տեսակից կախված: Խոլեստերենի մակարդակի կարգավորման համար կամ մի շարք սրտամոթային բարդություններից հետո (կաթված, սրտամկանի ին-

Մակրոլիդներ

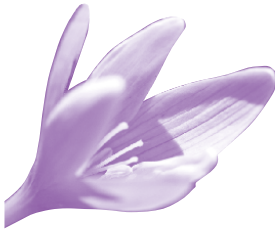
*Josacine®,
Zeclar®,
Rulid®.*

Ստատիններն՝

Tahor®, Crestor®, Zocor®.

Ֆարկտ) օգտագործված ստատինների և կոլխիցինի միաժամանակ ընդունումը պահանջում է առավելագույն հսկողություն, քանի որ առկա է թոնաՎոր հատկությունների աճի վտանգ:

Կոլխիցինի և K հակավիտամինային հակամակարդիչների (օրինակ՝ Previscan®, Coumadine®, Sintrom®) միաժամանակ նշանակումը պահանջում է հակամակարդման աստիճանի վերահսկողություն (արյան անալիզի միջոցով), քանի որ կոլխիցինը բարձրացնում է K հակավիտամինի կոնցենտրացիան՝ այսպիսով ավելացնելով արյունահոսության վտանգը: Պետք է խուսափել Colchimax®-ի և ավիոնային դեղամիջոցների միաժամանակ օգտագործումից (քնկոտության ռիսկ):



> Կոլխիցինին «դիմակայող ձևեր»

Այսպես են կոչում այն հիվանդներին, որոնց վիճակը չի բարելավվում, նույնիսկ բուժման առկայության դեպքում: Առաջին հերթին պատճառը դեղամիջոցի ընդունման անկանոնությունն է կամ ոչ բավարար չափաքանակը: Եթե դեղամիջոցն ընդունվում է կանոնավոր կերպով և չափաքանակն օպտիմալ է, և բացակայում են խթանիչ գործոնները, պետք է նախատեսել ավելի ծանր բուժում: Որոշ դեպքերում հիվանդի վիճակը բարելավվել է ինտերվեյկին 12 ինհիբատորների շնորհիվ (անա-կիրնա և TNF ինհիբատորներ, աներսեսպտ և ինֆ-լիքսիմաբ), սակայն անհրաժեշտ են լրացուցիչ ուսումնասիրություններ ՄԸՏ-ի բուժման նպատակով այս դեղամիջոցների օգտագործման համար:

■ Նոպաներ և արագ ազդեցություն ունեցող միջոցներ

Եթե նոպաների հաճախականության և ուժգնության նվազեցման ուղղությամբ կոլխիցինի ազդեցությունն ապացուցված է, այն, այնուամենայնիվ, նոպաների համար նախատեսված միջոց չէ: Այսօր գոյություն ունեն ցավազրկող և հակաբորբոքային միջոցների լայն ընտրանի, որը կարող է օգնել հիվանդներին:

> Ի՞նչ վարքագիծ պետք է ունենալ նույնպիսի բռնկման պահին

Եթե հիվանդն իրեն լավ է ճանաչում և վստահ է, որ իր վիճակը հանգեցնելու է նույնպիսի, ապա նա սովորաբար գիտի, թե ինչ «կոկտեյլ» օգտագործի նույնպես հանդարտացնելու համար:

Անսովոր նշանների, և մասնավորապես երեխաների դեպքում, ցանկալի է խորհրդակցել բժիշկի հետ այլ վարակները և հիվանդությունները բացատրելու համար:

> Ինչպիսի՞ բուժում է պետք նախատեսել

Որոշ երկրներում գործող պրակտիկայի համաձայն՝ կոնկրետ դեպքերում պետք է ավելացնել կոլիսիցինի չափաքանակը (մոտավորապես լրացուցիչ կես հար օրական), երբ հիվանդները սկսում են զգալ նույնպիսի բռնկման նախազգուշացնող նշաններ: Ֆրանսիայում մասնագետները տարակարծիք են, որոշ մասնագետներ խորհուրդ չեն տալիս ավելացնել չափաքանակը, քանի որ կոլիսիցինի գործողությունը դանդաղ է և լրացուցիչ չափաքանակը իրականում ազդում է արդեն նույնպիսի վերջում, իսկ մասնագետների մեկ այլ խումբ առաջարկում է չափաքանակի ավելացման տարբերակը:

Արդեն նույնպիսի ժամանակ որոշ դեղամիջոցներ, ինչպիսին ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային միջոցներն են, օրինակ՝ իբուպրոֆենը, բավականին լավ ազդում են ախտանիշների վրա: Որոշ հիվանդների մոտ ավելի արդյունավետ են կորտիկոիդները, սակայն կախվածության առաջացման վտանգի պատճառով այնքան էլ խորհուրդ չի տրվում օգտագործել: Պարացետամոլը կարող է օգնել ջերմությունն իջեցնելու գործում: Ցավերը մեղմացնելու համար կողեինը կամ ցավազրկող այլ միջոցները կարող են նույնպես դրական ազդեցություն ունենալ: Յուրաքանչյուր հիվանդ իր բժիշկի օգնությամբ պետք է գտնի իրեն հարմար դեղատոմսը: Երբեմն խորհուրդ է տրվում է նաև ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային միջոցների հաճախակի օգտագործման դեպքում ընդունել ստամոքսային լորձի պաշտպանիչ միջոցներ:

> **Դեղամիջոցների առևտրային անվանումներն ըստ իրենց ծագման խմբի**

- Իբուպրոֆեն՝ Advil®, Nureflex®, Nurofen®...
- Ասպիրին՝ Aspro®, Aspegic®...
- Պարացետամոլ՝ Efferalgan®, Doliprane®, Dafalgan®...
- Կոդեին և այլ ցավազրկող միջոցներ՝ Efferalgan codéiné®, Codoliprane®, Dafalgan codéiné®...
- Կորտիկոիդներ՝ Solupred®, Celestene®, Cortancyl®... բժշկի խորհրդով
- Որովայնային ցավերի համար՝ Spasfon®, Viscéralgine®, Debridat®...

> **Մի քանի խորհուրդ որոշ դեղամիջոցների օգտագործման համար**

Հակաբորբոքային դեղամիջոցների առումով հարկ է ընդունել այն դեղամիջոցը, որն առավելագույն ազդեցություն ունի, սակայն պետք է ուշադիր լինել և երբեք չպետք է ընդունել իբուպրոֆենը և ասպիրինը միաժամանակ:

Ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային միջոցները և պարացետամոլը պետք է ընդունել հաջորդաբար ջերմության վրա առավելագույն ազդեցություն թողնելու համար:

Viscéralgine forte® և նորամիդոպիրին պարունակող դեղամիջոցները Ֆրանսիայում արդեն մի քանի տարի է, ինչ հանվել են շրջանառությունից, սակայն չեն արգելվում, օրինակ, Իսրայելում: Ուշադրություն, այս մոլեկուլը կարող է առաջացնել արյան սպիտակ գնդիկների սուր անկում՝ մահվան հնարավոր ելքով:

Կորտիկոիդները (կորտիզոն) հաճախ լավ են ազդում նոպաների վրա, սակայն դեռ ոչինչ գիտականորեն չի հաստատվել: Երբ դրանք օգտագործվում են շատ հաճախ, հիվանդի մոտ աստիճանաբար կախվածություն է առաջանում, այսինքն՝ հարկ է լինում ավելացնել չափաքանակները նույն ազդեցությունն ունենալու համար: Կորմնակի հետևանքները նույնպես հայտնի են՝ շաքարախտ, արյան ճնշման բարձրացում, ոսկրային փլուրդություն, երեխաների մոտ

աճի խանգարում: Չի կարելի հանկարծակիորեն դադարեցնել կորտիկոիդների օգտագործումն առանց բժիշկին նախապես տեղեկացնելու:

Յուրաքանչյուրի փորձը և անհատական «հնարամտությունները» կարող են հետաքրքիր լինել նույաների ազդեցությունը մեղմացնելու համար:

Ախտանիշների տեսակները և հիվանդների կողմից նշված ցավի մեղմացման միջոցները

Որովայնային ցավեր	Մեղմ մերսում տաք կամ սառը կտորով, ռելաքսացիա, սաղմնային դիրքի ընդունում, շնչելու տեխնիկա, ակտիվության պահպանում
Ցավեր մեջքի շրջանում	Տաքացնող կոմպրեսներ
Տաք և կարմիր ցան՝	Բիաֆին
Ցավեր ոտքերում՝	մկանները տաքացնել քայլքի միջոցով (կարող է ցավն ուժեղացնել կանգառի դեպքում):

■ Ստերջություն, հղիություն և կրծքով կերակրում

> Ստերջություն

Կանանց ղեպքում կոլիսիցինի ընդունումը չի առաջացնում ստերջության որևէ ռիսկ:

Տղամարդկանց ղեպքում նկատվել է կոլիսիցինի ընդունման ընթացքում առաջացած ստերջությունը, որը դառնալի է բուժման ավարտից հետո: Այս տեղեկությունն երբեք գիտականորեն չի ապացուցվել: Լաբորատորիայում իրականացված միակ գիտական փորձը ցույց է տվել, որ մարդկային սպերմատոզոիդները կոլիսիցինի հետ շփման ժամանակ գործում են ոչ նորմալ, սակայն այս ղեպքում կոլիսիցինի կոնցենտրացիան 3000 անգամ ավելի բարձր է, քան ՄԸՏ-ի ժամանակ նշանակվող չափաքանակն է: Կենդանիների վրա կատարված գիտական փորձերը ցույց են տալիս, որ սպերմատոզոիդների արտադրության նվազումը տեղի է ունենում միայն ՄԸՏ-ի ղեպքում տրվող չափաքանակից 30-50 անգամ բարձր չափաքանակների առկայության ղեպքում:

> Հղիություն

Ապացուցվել է, որ ՄՐՏ-ի բուժման համար անհրաժեշտ կոլխիցինի չափաքանակը սաղմի արատներ չի առաջացնում: Սակայն, ՄՐՏ-ի նուպայի կրկնվելը վտանգում է հղիության ընթացքը (հղիության ընդհանառման, վիժման ռիսկ): Միջազգայնորեն ընդունվել է շարունակել կոլխիցինային բուժումը բեղմնավորման և հղիության ընթացքում, իսկ ՄՐՏ-ը, որպես այդպիսին, պատճառ չի հանդիսանում ամնիոցենտեզի իրականացման համար, թե չկան այլ գործոններ: Խորհուրդ է տրվում հղիության ընթացքում Colchimax® դեղամիջոցը փոխարինել կոլխիցինով: Հղիության ընթացքում առավելագույն հսկողություն և խնամք ապահովելու նպատակով, խորհուրդ է տրվում այցելել ՄՐՏ-ի մասնագետին, ինչպես նաև կապ ստեղծել նրա և գինեկողոզ-մանկաբարձի միջև:

> Կրծքով կերակրում

Ոչինչ չի խոչընդոտում կոլխիցինային բուժում ընդունող կնոջն իր երեխային կրծքով կերակրելու հարցում: Հաշվի առնելով այն փաստը, որ կաթում կոլխիցինի կուտակման բարձրագույն կետը տեղի է ունենում դեղի ընդունումից մեկից երկու ժամվա ընթացքում և թուլանում է դեղամիջոցի ընդունումից յոթից տասնմեկ ժամ հետո, խորհուրդ է տրվում դեղամիջոցն ընդունել երեկոյան կերակրումից անմիջապես առաջ: Այսպիսով, երեխայի կողմից ներծծված կոլխիցինի չափաքանակն ամենաթույլը կլինի և կանհետանան գիշերային կերակրումները դադարեցնելու հետ մեկտեղ:

Նմանապես խորհուրդ է տրվում խուսափել Colchimax® դեղամիջոցի ընդունումից, որը կոլխիցինի, հակալուծային (մորֆինային) նյութի և տիեռնոլիումի (ստրոպիլնային) խառնուրդ է: Ունենալով ավիոնային հիմք՝ այս դեղամիջոցը կարող է երեխայի մոտ քնկոտություն առաջացնել, ինչպես նաև դեղամիջոցի նկատմամբ հակում:

Կոլխիցինի վերաբերյալ գլխում ներկայացված հակացուցումները վերաբերում են միաժամանակ թե՛ մորը, թե՛ երեխային, կտրականապես խորհուրդ չի տրվում կրծքով կերակրվող երեխաների դեպքում կիրառել մակրոլիդներ այն դեպքում, եթե մայրը ստանում է կոլխիցինային բուժում:

> Նախաձննդյան ախտորոշում

Ֆրանսիայում այս հարցը հստակորեն սահմանվել է «Էթիկայի մասին» օրենքով: Էթիկայի կոմիտեն ՄԸՏ-ի վերաբերյալ իր դիրքորոշման մեջ մասնավորապես նշել է, որ չի թույլատրվում իրականացնել ՄԸՏ-ի նախաձննդյան ախտորոշում, քանի որ այն բավականին ծանր հիվանդություն չի, և, բացի այդ, գոյություն ունի համապատասխան բուժում: Հետևաբար, 2007թ. ի վեր, ՄԸՏ-ի նախաձննդյան ախտորոշումը Ֆրանսիայում արգելված է:

Հատուկ կենտրոնների բժիշկները պարտավորված են մասնակցել ուսումնասիրությունների, ներկա գտնվել տարեկան ժողովներին և, ի համեմատություն տեղական բժիշկների, ունեն միջնորդի դերակատարում: Նրանք համագործակցում են գիտական կենտրոնների հետ, որոնց կարող են դիմել որևէ հիվանդի բուժման իրականացման ընթացքում երևան եկող խնդիրների դեպքում:

Դեպի սերյոզ ֆիկսացված կենտրոններ հիվանդների ուղորդումը հեշտացնելու նպատակներով, այս կենտրոնների քարտեզն առցանց հասանելի է Առողջապահության կայքում, Orphanet ցանցում, ինչպես նաև նշված է սույն գրքի հավելվածում:



**Նախաձննդյան
ախտորոշում -
բժշկական
քննությունների
ամբողջություն, որն
իրականացվում է սաղմի
հնարավոր արտաքինների
և հիվանդությունների
վաղաժամ
հայտնաբերման համար՝
հղիության դադարեցման
նպատակով:**

Առօրյան

Առօրյայի կառավարումը

ՄԸՏ-ով տառապող հիվանդների առօրյան շատ տարբեր է: Բուժված հիվանդների ավելի, քան 50 %-ն ապրում է առանց որևէ նոպայի, վարում է նորմալ ապրելակերպ՝ նույնիսկ մոռանալով իրենց հիվանդության մասին: Ընդհանուր առմամբ, հիվանդների ավելի քան 80%-ի կյանքի որակը բարելավվել է կոլլիսիցինային բուժման հետ մեկտեղ: Սակայն, շատերի համար, տարիքը, տարվա եղանակը, սթրեսը, առողջական այլ հոգսերը կարող են հանգեցնել նոպաների, որն էլ, իր հերթին, դժվարությունն է առաջացնում առօրյա կյանքում:

> Ինչպիսի սահմանափակումներ կան սննդի հարցում

Մնդի որևէ տեսակ արգելված չէ ՄԸՏ-ով տառապող անձանց համար: Սակայն, կան որոշ սննդատեսակներ, որոնք պարբերաբար նշվում են, որպես սովյալ հիվանդների կողմից դժվարությամբ ընդունվող սննդատեսակներ, օրինակ՝ շոկոլադը, սոխը կամ կաղամբը: Բացի այդ, նկատվել է, որ որոշ հիվանդներ շատ արագ են կշտանում և նրանց համար ավելի հարմար է սնվել ավելի հաճախ և փոքր չափաքանակներով: Որոշ բժիշկների համար, կաթը և կաթի հիմքով սննդամթերքները կարող են հիվանդության բարդացման գործոններ լինել: Այնուամենայնիվ, գիտականորեն ընդունված ուսումնասիրությունների բացակայության պայմաններում, չպետք է խորհուրդ տալ հետևել այս սննդամթերքները բացառող սննդակարգի, երբեմն նույնիսկ արգելել՝ հաշվի առնելով նման սննդակարգերից բխող հնարավոր անբավարարության ռիսկը:

> Ինչպե՞ն կառավարել հոգնածությունը

Հոգնածությունը մշտապես առկա է հիվանդների կյանքում, նոպաներից առաջ, ընթացքում և հատկապես հետո: Այն կարող է ավելի սրվել ցրտի կամ շոգերի դեպքում: Ուստի, կենսական հատուկ հիգիենայի անհրաժեշտությունն առանձնապես կարևոր է: Պետք է սովորել լսել սեփական մարմնին և ճանաչել սեփական ռիթմը՝ համապատասխան արձագանքներ ապահովելու համար:

> **Ինչպիսի հսկողություն ապահովել և ինչպես**

Չափազանց կարևոր է, որ ՄԸՏ-ով տառապող հիվանդներն առնվազն տարեկան մեկ անգամ բժշկական զննում անցնեն համապատասխան մասնագետի մոտ: Թաղային թերապևտի և տվյալ մասնագետի սերտ համագործակցումը թույլ է տալիս ճիշտ արձագանքել հիվանդի կարիքներին և նրան հուսադրել առօրյա կյանքում:

> **Ինչպես կառավարել սպորտային կյանքը**

Տոկունություն պահանջող մարզաձևերը շատ հաճախ այնքան էլ տանելի չեն ՄԸՏ-ով տառապող հիվանդների համար: Սա չի նշանակում, որ պետք է լիովին բացառել ցանկացած մարզատեսակ, սակայն սպորտային ջանքերը պետք է լինեն կարճատև: Ինչպես առօրյա կյանքի այլ ասպեկտներում, այստեղ նույնպես հիվանդը պետք է սովորի ինքն իրեն ճանաչել և կանխել նոպաների բռնկումը:

> **Ինչպես վարվել օդային ճանապարհորդությունների ժամանակ**

Օդային ճանապարհորդությունները կարող են առանձնապես ծանր նոպաներ առաջացնել: Պետք սովորել ճանաչել այս խթանիչ գործոնի առանձնահատկությունները և նախապատրաստվել բժշկի օգնությանը:

> **Ինչպես կառավարել ժամային տարբերությունները կոլիսիցինային բուժման ընթացքում**

Պետք է աստիճանաբար վերանայել կոլիսիցինի ընդունման ժամերը մեկ կամ երկու օրվա ընթացքում, որպեսզի հնարավոր լինի խուսափել դեղամիջոցի չընդունումից կամ ընդունման ժամերի չափից ավելի մոտեցումից, որը կարող է հանգեցնել կողմնակի

բարդությունների, մասնավորապես մարտդական բնույթի:

> Ինչպե՞ն խուսափել նոպաներից կարևոր օրերին (քննություններ, տոներ...)?

Որոշ կարևոր իրադարձություններ կարող են սթրես առաջացնել, իսկ որոշ դեղամիջոցների նախապես ընդունումը կարող է թույլ տալ խուսափել կամ ուղղակի հետաձգել նոպաները:

Այս դեպքում նույնպես պետք է կարողանալ ճանաչել խթանիչ գործոնները և նախապատրաստվել բժշկի օգնությամբ: Որոշ երկրներում, խորհուրդ է տրվում նման դեպքերում ավելացնել կոլխիցինի չափաքանակը:

> Ինչպե՞ն խուսափել դաշտանային ցիկլի հետ կապված նոպաներից

Դաշտանային ցիկլի հետ կապված նոպաների դեպքում, կոլխիցինի հետ մեկտեղ հորմոնալ դեղամիջոցների ընդունումը շատ հաճախ արդյունավետ է:



Հասարակական կյանքը

Հիշեցման կարգով նշենք, որ մեծ թվով երեխաներ կոլխիցինային բուժման շտրիկով նորմալ կյանք են վարում: Մյուսների համար կամ կոնկրետ ժամանակահատվածներում նոպաները դեռևս հնարավոր են և այդ առումով առօրյա կյանքի կառավարումը կարող է դժվարանալ: Բախվելով սեփական երեխայի ջերմությանը, ցավերին՝ յուրաքանչյուր ծնող գործում է յուրովի, ինչպես կարողանում է և ինքն իրեն բազմաթիվ հարցեր տալիս:



■ Հիվանդությունը և դպրոցը

Տարբեր ծնողներ տարբեր կերպ են կառավարում իրենց երեխայի հիվանդությունը և դրա հետ կապված նոպաները: Ունանք երեխային դպրոց են ուղար-



կում՝ չնայած ջերմության առկայությանը: Մյուսներն իրավիճակը ողբերգականացնում են, ամենանշան ցավի կամ հոգնածության դեպքում երեխային պահում տանը: Շատ հաճախ այս տարատեսակ վարքագծերը կապված են ծնողների կրթության, աշխարհայացքի, երեխայի հիվանդության կամ նույնիսկ արտահայտման ձևերի կամ սրության, տարիքի և դասարանի հետ:

Եթե յուրաքանչյուր ծնող իր երեխայի հիվանդությունը կառավարում է ինչպես կարող է, ապա նրանք բոլորը միասին պետք է կարողանան կառավարել նաև արտաքին հայացքները: Շատ հաճախ նման ընտանիքները բախվում են այլոց զարմանքին, ըմբռնման բացակայությանը, չարությանը կամ ծաղրանքին, հատկապես դպրոցում: Նման իրավիճակներում ծագում են բազմաթիվ հարցեր: Անհրաժեշտ է արդյո՞ք այդ մասին խոսել կամ ինչ մակարդակում վարել բացատրությունները: Ինչպիսի՞ն կարող են լինեն հետևանքները կրթական կամ սոցիալական տեսանկյունից:

Երբ երեխան հաճախ է բացակայում, ուսուցիչները բախվում են նրա ունակությունները, առաջընթացն ըստ արժանվույն գնահատելու խնդրին:

Իրենց երեխաների ուսումը կազմակերպելու հարցում ծնողներին ուղորդելու նպատակով Կրթության նախարարությունը նրանց առաջարկում է լուծումներ, որոնք թույլ են տալիս դպրոցում հաշվի առնել առողջական խնդիրները և ներդնել մի համակարգ, որը թույլ կտա երեխաներին օգտվել բոլոր դասընթացներից՝ չնայած իրենց բացակայություններին:

Մանկապարտեզից մինչև կրթություն դասարաններ՝ կառավարել ամենափոքրիկների հիվանդությունը

Քանի որ նույնները կարող են բռնկվել ցանկացած ժամանակ, անհրաժեշտ է ուսուցչական կազմին նախապես զգուշացնել նույնների հնարավոր արտահայտումների և դրանց դեպքում անհրաժեշտ վարքագծի վերաբերյալ: Առավել ևս, որ երեխան իրեն ավելի վստահ կզգա՝ իմանալով, որ կարող է դիմել որևէ չափահասի մինչև իր ծնողների ժամանումը:

Հաճախակի բացակայությունների դեպքում, հատուկ համակարգը թույլ է տալիս ստանալ ուսումնական աջակցություն այն առարկաների մասնագետների կողմից, որոնց հետ երեխաան խնդիրներ ունի: Ծնողները, ուսուցիչները, նույնիսկ բժիշկը կարող են մանկավարժական օգնության դիմում ներկայացնել ուսումնական աջակցություն ստանալու համար, որը կարող է կազմակերպվել տվյալ ուսումնական հաստատության շրջանակներում: Նման խնդիրների կառավարման հատուկ վերապատրաստում անցած և մասնագիտացված ուսուցիչներն ուսումնասիրում են դիմումները և դրանց անհրաժեշտությունը՝ ծնողների հետ ինտենսիվ երկխոսություն վարելով:

Դպրոցական հոգեբանը կարող է շատ հետաքրքիր մասնակցություն ունենալ: Զրուցելով ծնողների և երեխաների հետ (ծնողների գրավոր թույլտվության դեպքում)՝ նա կարող է գնահատել, թե արդյոք երեխան իրեն լավ է զգում դպրոցում կամ արդյոք ավելի նպատակահարմար կլինի նախատեսել դպրոցի շրջանակներից դուրս կանոնավոր հսկողություն:

Վերջապես, եթե երեխայի մոտ նույնները հաճախակի են տեղի ունենում և բացակայություններն այնքան շատ են, որ խանգարում են նրա ուսմանը, ապա կարելի է հարցը քննարկել դպրոցի բժիշկի հետ համատեղ լուծումներ գտնելու նպատակով:

Տիկին Բ., Վերսալի ակադեմիայի ներքո գործող մանկապարտեզի տնօրեն

«Մասնագիտացված ուսուցիչներ, բուժքույրեր, դպրոցական բժիշկներ, հոգեբաններ, մասնագետների մի ամբողջ խումբ կարող է մեզ օգնել, երբ գործ ունենք դժվար կացության մեջ գտնվող երեխայի հետ: Շատ հաճախ ծնողներն այդ մասին տեղյակ չեն, քանի որ այս մասնագետները նույնչափ ներկա չեն իրենց երեխաների առօրյա կյանքում, ինչպես ուսուցիչները»:

«Մենք բավականաչափ փորձառություն ունենք առանձնահատուկ դեպքերի կառավարման հարցում (աաթմաներ, ալլերգիաներ և նույնիսկ հոսպի-

տալացում պահանջող այլ հիվանդություններ): Այս պատճառով ես ընտանիքներին խորհուրդ եմ տալիս հանդիպել ինձ իրենց երեխայի համար լավագույն լուծումները միասին գտնելու համար: Նրանք նաև պետք է իմանան, որ մենք նույնպես պարտավորված են ապահովել մեզ տրամադրված տեղեկությունների գաղտնիությունը»:

■ Միջին դպրոց - ինքնուրույնության ժամանակաշրջան

Միջին դպրոց տեղափոխումը նշանակալի փոփոխություն է յուրաքանչյուր աշակերտի կյանքում: Ավելի մեծացած լինելու հպարտությունը հաճախ ուղեկցվում է սթրեսով՝ նոր ռիթմով պայմանավորված: Մինչդեռ սթրեսը նույնների խթանման կարևոր գործոն է: Այս տարիներից սկսած՝ երեխան սկսում է ավելի լավ կանխել նոպաները և ավելի լավ ճանաչել հուշող նշանները: Ըստ տվյալ ուսումնական հաստատությունում գործող կարգի՝ նա իր ցավագրկող դեղամիջոցները կարող է պահել իր մոտ կամ հանձնել բուժկետ (բժշկական տեղեկանքի հետ մեկտեղ), ինչը թույլ կտա խուսափել երեխային տանելու համար սիստեմատիկ կերպով ծնողներին դիմելուց:



Տիկին Դավի, Սավոյական շրջանի միջին դպրոցի տնօրեն

«Միստեմատիկ բացակայությունների խնդիրն ինձ համար շատ կարևոր է: Ոչ միայն այն խոչընդոտում է գնահատման գործընթացին, այլ նաև հարցեր են առաջանում, թե արդյոք դեռահասներն ուղղակի փախչում են դասերից: Հետևաբար, անհրաժեշտ է մեզ տրամարդել նվազագույն տեղեկություններ, որպեսզի վստահ լինենք, որ աշխատանքը կատարված է, իսկ բացակայությունները՝ հիմնավորված: Ծնողների վստահությունը կարևոր է ուսուցիչների համար: Այսպիսով, առաջարկում եմ հնարավորինս արագ համագործակցել՝ միաժամանակ գնահատելով աշակերտի կարիքները: Այս ամենը կարող է իրականացվել անհատական ծրագրով և բժշկական անձնակազմի օգնությամբ, սակայն դա պարտադիր չէ: Կարելի է նաև կազմակերպել միջնորդների ցանց դասերի հետ կապված նյութերը փոխանցելու համար (դասընկերներ, կամավոր ուսուցիչներ, կրկնօրինակների ուղարկում), առանցնահերթ տեղ հատկացնել

ուսումնական աջակցության խմբերում: Չպետք է մոռանալ նաև ինտերնետի նշանակության մասին: Այսօր, մենք մեր ուսումնական կյոթերը և ֆիզիկական վարժությունները տեղադրում ենք կայքում: Իսկ ինչո՞ւ վաղը չենք կարող այս ամենը կատարել ՄԸՏ-ով տառապող երեխաների համար»:

■ Լիցեյական տարիներ – նպատակը՝ քննությունների հաջողում

Ավարտական դասարաններում խնդիրը նույնն է, ինչ միջին դպրոցում: Այստեղ առաջ են գալիս այլ հարցեր, մասնավորապես մասնագիտական որոշ ընտրովի ուղղությունների հարցում: Որոշ ծնողներ նախընտրում են ոչինչ չասել, քանի դեռ իրենց որդին կամ դուստրը գտնում են իրենց հարմար լուծումները դասերից ետ չմնալու և գիտելիքների անհրաժեշտ մակարդակ ապահովելու համար: Չնայած այս ամենին՝ ինչպես գնահատել բացակայությունների ազդեցությունը նախապատրաստական այս դասարաններում ընդունելության քննություններին պատրաստվելու հնարավորությունների վրա:

Իրադրությունն այլ է համալսարանական կրթության դեպքում: Բժշկական միջամտության անհրաժեշտության դեպքում, այստեղ դպրոցական բժիշկին փոխարինում է աշխատանքային հիգիենան վերահսկող բժիշկը: Վարչական գործողություններն ավելի բարդ են. անհրաժեշտ է դիմել կրթական կամ վարչական այլ բաժիններին, ինչպիսին, օրինակ, անաշխատունակության և ուսման բաժինն է:

Գնահատել, ահա կրթության իրական խնդիրը: Քննական նորմեր չեն համապատասխանեցվել, բացառությամբ սպորտային դասընթացների, որոնցից կարելի է ազատվել:



Պարոն Գուաֆֆոն, Օվերն շրջանի լիցեյի տնօրեն

«Ընտանիքների, ուսումնական հաստատության կրթական և վարչական անձնակազմի, առաջին հերթին դասղեկի, կրթական գլխավոր խորհրդատուի և բուժքրոջ հետ վստահության վրա հիմնված հարաբերությունները չափազանց կարևոր են: Այս վստահությունը նպաստում է ընտանիքների և ուսումնական հաստատության միջև տեղեկությունների փոխանակ-



մանր, որպեսզի երեխայի կերպարը, համբավը չուռժի այդ բացակայությունների արդյունքում: Կան լուծումներ այդ կրկնվող բացակայությունների հետևանքները նվազեցնելու համար, օրինակ՝ դասընթացային նյութերի և տնային առաջադրանքների փոխանցումը ինստիտուցիոնալ կայի, ինչպես նաև դասընկերների հետ ընկերական կապի պահպանման նպատակով՝ միաժամանակ ստեղծելով փոխաջակցության և համերաշխության մթնոլորտ: Իստերնետի և թվային այլ հարթակների օգտագործումը, որը մենք պատրաստում ենք կիրառել մեր լիցեոմ, ինձ շատ հետաքրքիր են թվում: Մենք այս միջոցներին դիմել ենք այն աշակերտների տնային առաջադրանքների տարածման համար, որոնք լեզվաբանական պրակտիկայի շրջանակներում երեք ամսով մեկնել էին Կանադա: Այնուհետև, գոյություն ունեն անհատական ծրագրեր, որոնք կարող են նպաստել աշակերտի ուսման կայացմանը: Ինքս անձամբ մասնակցել եմ հաշմանդամ աշակերտների կրթական անհատական ծրագրերին»:

■ Ծնողների աջակցության համակարգեր

Նույնաների արդյունքում երեխաները կարող են դպրոց չհաճախել, հետևաբար արդյունքում աշխատանքի չի ներկայանում ծնողներից մեկը, եթե նրանցից որևէ մեկի ներկայությունը հիվանդ երեխայի կողքին անհրաժեշտ է: Աշխատանքային որոշ պայմանագրեր նախատեսում են մինչև տաս օր ժամկետ «հիվանդ երեխայի խնամքի» համար: Պայմանագրի կազմման ժամանակ գործատուն ազատ է այս կետը նախատեսելու կամ չնախատեսելու հարցում: Գոյություն ունեն հատուկ իրավիճակներ, որոնք կարող են կազմակերպվել, ըստ գործատուի մոտեցման ճկունության, փոխհատուցման համակարգի շնորհիվ կամ վատագույն դեպքում, աշխատողի իր հաշվին արձակուրդ վերցնելու միջոցով: Այս դեպքում Ընտանեկան նպաստների տրամադրման կենտրոնը նախատեսում է օրական նպաստ երեխայի խնամքի համար ծնողի բացակայությունը փոխհատուցելու համար, որը տրամադվում է բժիշկի տեղեկանքի հիման վրա: Նպաստը կարող է կազմել օրական 40 եվրո:

> Հիվանդը կարող է արդյո՞ք ճանաչվել հաշմանդամ

ՄԼՏ-ով տառապող հիվանդների շատ քիչ մասն է ճանաչվել հաշմանդամ: Շատ քչերն են դիմում նման կարգավիճակ ստանալու համար, քանի որ շատ քչերն են անկարող աշխատել: Իսկ, եթե տվյալ հիվանդն ի վիճակի չէ աշխատել, ապա դիմումը պետք է ներկայացնել ճիշտ ժամանակին: Հաշմանդամի կարգավիճակ ստանալու համար, պետք է Հաշմանդամության մարզային կենտրոն ներկայացնել փաստաթղթերի փաթեթ, որը կներառի բժիշկի կողմից խմբագրված բժշկական մանրամասն տեղեկանք: Ուսումնասիրությունը կատարվում է ըստ դեպքի առանձնահատկության, 2005թ. «Հաշմանդամության մասին» օրենքով սահմանված կարգով:

Հաշմանդամի կարգավիճակ սրանսպու համար աշխարհապաշտնակությունը պետք է լինի 80 %: Այս պայմանը որոշվում է ըստ փոխյալ անձի կողմից առօրյա գործողությունները կատարելու ունակության (անվել, հագնվել, փեղաշարժվել®): Հերևաբար, այն չի վերաբերում ՄԼՏ-ով տառապող հիվանդներին: Ցուրաբանջյուր մարզում գործում է համաշխարհային ծնունդ անձանց մարզային կենտրոն: Միայն այս կենտրոնն է փոխյալ իր համաձայնությունն որոշ օգնություններ հասկացնելու համար:



> Հոգեբանական հետևանքներ

Որոշ անձանց մոտ հոգեբանական հետևանքներն ավելի բարդ են, քան ֆիզիկական ցավի կառավարումը: Այդ հետևանքները կարող են լրջորեն խաթարել նրանց, ինչպես նաև նրանց ընտանիքների առօրյա կյանքի ընթացքը, լինեն նրանք երեխաներ, թե արդեն չափահասներ:

Հոգեբանական հետևանքները կապված են կրկնվող նույանների հետևանքներին, որոնք առաջացնում են ցավ, հոգնածություն և չհասկացվածության զգացմունք: Սակայն այս հոգեբանական փխրորնությունը պայմանավորված է նաև հիվանդության տեսակով, որը կարող է լինել հազվադեպ հանդիպող, ոչ



այնքան հայտնի, քրոնիկական, կապված բնակչության որոշ հատվածի հետ, գենետիկական լինել և ունենել ախտորոշման սխալներ, ուղեկցվել շրջապատի և երբեմն բուժող անձնակազմի կողմից չհասկացվածությամբ:

■ Ախտորոշման սխալների ժամանանակաշրջան

Շատերը տարիներ շարունակ լսել են իրենց ցավը հերքող խոսքերը: Շատերի համար ջերմությամբ և հոգնածությամբ ուղեկցվող ցավն ավելի դժվար է եղել տանել այն դեպքում, երբ դրանց առկայությունը, հատկապես, կասկածի տակ է դրվել: Արդյունքում հիվանդը ներփակվում է ինքն իրեն մեջ և մեկուսանում արտաքին աշխարհից: Իր զգացումների, բողոքների ըմբռնման բացակայությունը նպաստում է կասկածի, անարդարության զգացման, ներփակման և իր իսկ և այլոց նկատմամբ վստահության պակասի զարգացմանը:

> Քրոնիկական ասպեկը

Հիվանդության քրոնիկական ասպեկտը նույնպես կարող է մշտական անհանգստություն առաջացնել հիվանդի մոտ: Մշտապես վախենալով ցավերի վերսկսումից՝ կարծես թե, նա անընդհատ սպասում է դրանց, և դրանով էլ նպաստում ցավերի բռնկմանը: Առօրյան կարող է դառնալ անհանգիստ սպասումների շղթա: Հետզհետե առաջ է գալիս արատավոր շրջան, որը դժվարացնում է հիվանդի ապագայի վերաբերյալ պատկերացումները: Երկարատև բուժումների փաստը նույնպես դժվար է ընդունել: Կոլիսիցինը կարող է հիվանդի կողմից ընկալվել որպես տառապանքից կախման ապացույց, նյութական հետք: Այս պատճառով որոշ հիվանդներ կարող են հանկարծակիորեն դադարեցնել կոլիսիցինի ընդունումը: Մի բան, որ, հատկապես, չի կարելի անել:

Հիվանդների առօրյա կյանքում այս հետևանքները կարող են բարդ լինել՝ բացակայություններ դպրոցից կամ աշխատանքից, հեռացում ընկերական շրջապատից, անհետաքրքրության դրսևորում (օրինակ՝

սպորտի նկատմամբ), մեկուսացում: Միննույն ժամանակ, ընտանիքի ներսում հիվանդի տեղը կարող է փոփոխվել: Հիվանդությունն առաջացնում է բնական կարեկցանք, որն աստիճանաբար վերածվում է թաքուն անհանգստության, ինչը ծանր երևույթ է հիվանդների, հատկապես երեխաների համար:

Երեխաների մոտ հոգեհուզական զարգացումը կարող է խաթարվել, քանի որ նա կայանում է արդեն փխրուն հիմքերի վրա: Քրոնիկական զարգացումն ավելի փխրուն է դարձնում վստահության կայերն այն անձանց հետ, որոնք երեխաների համար մոդելներ են, ռեֆերենտային կերպարներ, օրինակ՝ բժիշկը կամ ուսուցիչը: Աշխարհը կարող է դառնալ անհանգստության վայր, իսկ ծնողները՝ միակ վստահելի ապաստանը: Բացի այդ, հիվանդությունը նրանց դարձնում է բոլորից տարբեր, առանձնացնում է, ինչը սովորաբար շատ դժվար է ընդունել երեխաների և դեռահասների համար, որոնց միակ նպատակն իրենց համապատասխան խմբերին ձուլվելն է:

Ցանկացած դեռահաս բախվում է նոր կողմորոշիչների կառուցմանը, իր ֆիզիկական, հոգեկան և հուզական փոփոխություններին: Հիվանդության ժամանակ ավելի են ընդգծվում այս փոփոխությունների հետ կապված խանգարումները: Թե՛հ ընտանիքի ներսում, թե՛ արտաքին աշխարհում ուսուցիչների կամ բուժում իրականացնող անձնակազմի մոտ լիաժեռ պատասխանների չգնտնելու դեպքում, վստահության մթնոլորտը կարող է փոփոխվել: Այս ժամանակ ծագում է լքվածության զգացում, որը հաղթահարել բավականին դժվար է: Այս հոգեկան վիճակը պայմանավորված է նաև անվտանգության բացակայության զգացումով: Այն կարող է հանգեցնել նույնիսկ մեղքի և ձախողման զգացողությունների: Կարող են երևան գալ պաշտպանական կամ փոխհատուցման մեխանիզմներ, որոնք կարող են արտահայտվել սննդային վարքագծի, քնի խանգարումներով կամ էլ ուսումնական և մասնագիտական կյանքում չափազանց խստապահանջությամբ:

Եվ ընդհակառակը, որոշ հիվանդների մոտ, պաշտպանական այս մեխանիզմները կարող են նաև ուժեղացնել բնավորությունը և անհատականությունը:



նը՝ թույլ տալով հիվանդին ավելի ուժեղ լինել այդ ցավերի նկատմամբ:

> **Գենետիկական ասպեկտ**

Մեր ներկայիս հասարակությունում և ընտանիքի ներսում հատկապես բավականին դժվար է կառավարել խնդրի գենետիկական ասպեկտը: Ծառողները դժվարությամբ են տանում գենետիկական պատճառները՝ ունենալով անտեղի մեղքի զգացումներ: Ինչ վերաբերում է եղբայրներին և քույրերին, ապա նրանք պետք է սովորեն կառավարել հիվանդության վտանգը կամ մեղավորության զգացումը՝ պայմանավորված նրանով, որ նրանց հաջողվել է զերծ մնալ հիվանդությունից, մինչդեռ մյուսները տառապում են, ինչպես նաև հետագայում այս հիվանդության սպառնալիքի տակ գտնվելու մտահոգությունից:

Ընտանիքում, երբ նույնիսկ հիվանդ է ընդամենը մեկ անդամ, տառապում են բոլորը: Հիվանդության ազդեցությունը մեծ է, և երբեմն նաև խարդավանական: Վախ, մերժում կամ կարեկցանք, հիվանդի շրջապատի զգացումները կարող են լինել չափից դուրս և հակասական: Չնայած ընտանիքի սիրուն, ճաքերը բազմաթիվ են: Կարող է արմատավորվել կախվածություն, ինչպես նաև զարգանալ ցավալի հարաբերություններ մասնավորապես ծնողների և երեխաների միջև: Հիվանդը կարող է դառնալ բոլորի ուշադրության, մտահոգության առարկան՝ ի վնաս ընտանիքի մյուս անդամների և մասնավորապես եղբայրների և քույրերի:

Ընտանիքում երեխաներից յուրաքանչյուրի տեղը պահպանելը և հարգելը բարդ առաքելություն է: Նման դեպքերում, եղբայրները և քույրերը կարող են իրենց մոռացված և անկարևոր զգալ: Մինչդեռ, երեխան, որի հիվանդությունը, կարծես թե, գրավում է ընտանիքի ողջ կենսական տարածքը, սկսում է զբաղեցնել մի տեղ, որին նա ինքը չի ձգտում: Լինելով անզոր իրենց երեխաների ցավի առաջ՝ ծառողները սպառվում են իրենց կարեկցանքից: Եթե ճիշտ հեռավորությունը չի պահպանվում, ապա ընկճախտը կարող է աստիճանաբար վարակել ընտանիքի յուրաքանչյուր անդամին:



> Հոգեկան և հոգեբանական բուժում

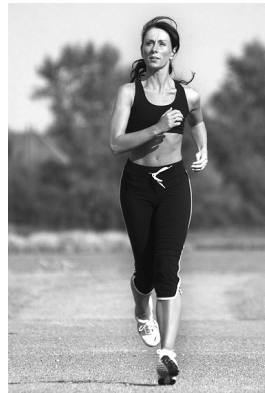
Հիվանդությանը համապատասխանող խնամքի և հիմնային բուժման, մասնավորապես կոլլիցի-նի արդյունքում ցավերի անհետացումը կամ մեղմացումը հիվանդների հավասարակշռվածության լավագույն երաշխիքներն են: Ցավագրկող դեղամիջոցները շարունակում են արդյունավետ լինել բուժման ընթացքում, իսկ որոշ հակաընկճախտա-յին դեղամիջոցներ ներառում են նաև ցավագրկող տարրեր:

Օգտակար կլինի բուժմանը զուգահեռ կիրառել հոգեմարմնային ռելաքսացիայի մեթոդներ (սոֆ-րոլոգիա, հիպնոզ, յոգա...): Մարմնին թույլ տալ արտահայտվել այլ կերպ, քան ցավի միջոցով օգնում է վերգտնել վերջինիս հետ վստահության հարաբերությունները և ավելի լավ զանազանել ֆիզիկական ցավը հոգեկան ցավից: Որոշ դեպքե-րում, հիվանդության ազդեցությունը մեղմացնե-լու նպատակով հիվանդին կարելի է առաջարկել հոգեբանական հսկողություն, որը ուղղված կլինի ֆիզիկական կամ հոգեկան տառապանքի ընդուն-մանը: Ինչպե՞ս ընդունել հիվանդության գոյու-թյունը՝ առանց վերջինիս թույլ տալու գրավել ողջ կենսական տարածքը: Ինչպե՞ս պայքարել հիվան-դության դեմ առանց դրա գոյությունը մերժելու: Ինչպե՞ս չմեղադրել գեներին: Ինչպե՞ս վարվել: Ինչ-պե՞ս լինել: Ինչպե՞ս մտածել և դարմանել:

Ցավը կտրում է շունչը, կանգնեցնում շնչառությու-նը և ժամանակը: Ցավը և տառապանքը գոյա-տևման հարցեր են բարձրացնում, որոնք այնքան հեռու են բժշկական հարցաշարից:

Հոգեբույժը, հոգեբանը, հոգեթերապևտը կամ ալոպոզը կարող են ուղղորդել հիվանդին, մաս-նակցել նրա բազմառարկա հսկողությանը վեր-ջինիս իսկ սեփական հարցադրումներին պա-տասխանելու գործում օգնելու համար: Այս աջակցությունը նպատակ ունի վերակառուցել և վերականգնել ֆիզիկական և հոգեկան անձեռն-խելիության զգացումը, որը հիվանդին թույլ կտա ամրապնդել իր դիրքերը հոգեկան ճկունություն ունենալու համար: Աստիճանաբար, հիվանդն առանձնանում է ցավի ուժգնությունից և սովո-

Հոգեկան ճկունություն
հոգեբանական երևույթ, որը կայանում է նրանում, որ որևէ վնասվածք ստացած անձ պետք է ընդունի այդ վնասվածքի սովորականությունը, որպեսզի այլևս չհայրի դրա արդյունքում առաջացած ընկճախորի պայմաններում:



«Ապրել միասին», այն իմաստով, որ պետք է ընդունի, որ այն մասն է կազմում րվյալ անձի կյանքի և արդյունքում ոչ թե այն նվազեցնում է այն, այլ թույլ է փայլիս վերապրել:



բում վերջինիս հետ համատեղ ապրել, ընդունել իր հիվանդությունը և մյուսներից տարբեր լինելու փաստը:

Կարող են առաջարկվել հոգեթերապիայի տարբեր տեսակներ: Թերապևտիկ մոտեցումը և շրջանակները պետք է համապատասխան լինեն յուրանքանցյուր դեպքին: Բացի այդ, չպետք է մոռանալ, որ հիվանդության, դրանից բխող ցավերի և տառապանքի փորձն երբեմն ընկալվում է, որպես տվյալ անձի առանձնահատկություն և պատճառված վնասների թարմ հետք:

Չնայած «տառապում եմ, ուրեմն ես կամ» արտահայտությանը՝ եթե նույնիսկ հիվանդը չունի անհրաժեշտ միջոցներն իր զգացումներին անվանում տալու, անհայտ կամ չափազանց հայտնի խնդիրները (ցավ, վատ զգացողություն) ճանաչելու համար, բուժանձնակազմի առաջին պարտավորությունը հասանելիությունն է և ցավի, հոգու և մարմնի վերաբերյալ ցանկացած տեսակի խոսքերին ականաջալուր լինելու պատրաստակամությունը:

espoirs
Collection Maladies Rares



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

Հայաստանի Հանրապետություն, 375010
f. Երևան, 0001, Արովյան փող. 34/3
Հեռ.՝ (+374 10) 54 43 67,
Ֆաքս՝ (+ 374 10) 54 43 66
Էլ. փոստ՝ tamsar@sci.am