



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

Միջերկրածովյան ընտանեկան տենդ

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է ՄՇՏ-ն

1.1 Ի՞նչ է սա:

Միջերկրածովյան ընտանեկան տենդը (ՄՇՏ) գենետիկորեն փոխանցվող հիվանդություն է: Հիվանդներն ունենում են տենդի կրկնվող նոպաներ, որոնք ուղեկցվում են որովայնի կամ կրծքավանդակի ցավով կամ հոդերի ցավով և այտուցով: Գենետիկորեն այս հիվանդությամբ հիվանդանում են Միջերկրածովյան և Միջին Արևելյան ծագում ունեցող մարդիկ՝ մասնավորապես հրեաները (առավելապես Սեֆարդական), թուրքերը, արաբները և հայերը:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Բարձր ռիսկային պոպուլյացիաներում հիվանդության հանդիպման հաճախականությունը կազմում է մոտավորապես 3:1000: Այլ էթնիկ խմբերում այն հազվադեպ է հանդիպում: Սակայն, համապատասխան գենի հայտնաբերումից հետո, այն ախտորոշվում է ավելի հաճախ, նույնիսկ, այն պոպուլյացիաներում, որտեղ կարծում էինք, թե հազվադեպ է հանդիպում, օրինակ իտալացիների, հույների և ամերիկացիների մոտ: Մոտավորապես 90% դեպքերում ՄՇՏ-ի նոպաները սկսվում են մինչև 20 տարեկան հասակը: Հիվանդների կեսից ավելիի մոտ հիվանդությունը առաջանում է կյանքի առաջին տասնամյակում:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

ՄՇՏ-ն գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը

կոչվում է MEFV գեն: Այն ազդում է սպիտակուլցի վրա, որը դերը ունի բորբոքման բնական ընթացքի հարցում: Եթե այս գենը մուտացիա է կրում, ինչպես UCS-ի դեպքում, այս կարգավորումը պատշաճ կերպով չի կատարվում և հիվանդը ունենում է տենդի նոպաներ:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:

Այն հիմնականում ժառանգվում է որպես աուտոսոմ ռեցեսիվ հիվանդություն, որը նշանակում է, որ սովորաբար ծնողները չեն ունենում հիվանդության նշանները: Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ UCS-ը ունենալու համար, տվյալ անհատի MEFV գենի 2 կրկնօրինակներն էլ (մեկը մորից ժառանգված, մյուսը՝ հորից) մուտացիայի են ենթարկված, հետևաբար 2 ծնողներն էլ հանդիսանում են կրող (կրողն ունի գենի միայն մեկ մուտացված կրկնօրինակ, բայց հիվանդ չի): Եթե հիվանդությունը առկա է մեծ ընտանիքում, այն հավանական է կլինի հարազատ քույր-եղբայրների, զարմիկների, հորեղբայրների և հեռու բարեկամների մոտ: Սակայն, ինչպես երևում է փոքրաքանակ դեպքերում, եթե ծնողների մեկն ունի UCS, իսկ մյուսը կրող է, 50 % դեպքերում երեխան կունենա այս հիվանդությունը: Փոքր թվով հիվանդների դեպքում, գենի 1 կամ նույնիսկ 2 կրկնօրինակը նորմալ է համարվում:

1.5 Ինչո՞ւ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Այն հնարավո՞ր է կանխարգելել:

Ձեր երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա կրում է UCS-ի առաջացնող մուտացված գեներ:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է :

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիվանդության հիմնական նշաններն են կրկնվող տենդը, որն ուղեկցվում է որովայնի, կրծքավանդակի կամ հոդերի ցավով: Որովայնացավի գրոհներն ավելի հաճախ են հանդիպում հիվանդների մոտավորապես 90% մոտ: Կրծքավանդակի ցավի

դրվագները առաջանում են հիվանդների 20-40% -ի մոտ, իսկ հոդացավերը՝ 50-60%-ի մոտ:

Սովորաբար, երեխաները գանգատվում են որոշակի տիպի նոպաներից՝ ինչպիսին է կրկնվող որովայնացավը և տենդը:

Մինչդեռ, որոշ հիվանդներ ունենում են տարբեր տեսակի նոպաներ՝ ամեն անգամ տարբերվող կամ համակցված:

Նոպաներն ավարտվում են ինքնուրույն (ինչը նշանակում է, որ նրանք անցնում են առանց բուժման) և տևում են 1-4 օր:

Հիվանդները նոպայից հետո ամբողջովին վերականգնվում են և նոպաների միջև իրենց լավ են զգում: Երբեմն նոպաներն այնքան ցավոտ են լինում, որ հիվանդները և նրանց ընտանիքը դիմում են բժշկական օգնության: Ուժեղ արտահայտված որովայնացավը կարող է կույր աղիքի որդանման ելունի բորբոքման՝ ապենդիցիտի նմանվել, հետևաբար որոշ հիվանդներ անտեղի ենթարկվում են վիրահատական միջամտության, ինչպես օրինակ՝ ապենդեկտոմիայի:

Սակայն, որոշ նոպաներ, նույնիսկ միևնույն հիվանդի մոտ, կարող են այնքան մեղմ լինել, որ շփոթեցվեն ստամոքսի խանգարման հետ: Սա պատճառներից մեկն է, թե ինչու ՄՇՏ-ը հիվանդների մոտ դժվար է ախտորոշվում: Որովայնացավի ընթացքում, երեխան սովորաբար փորկապություն է ունենում, բայց հենց ցավը անցնում է, կղանքը ավելի փափուկ է դառնում:

Երեխան կարող է մեկ նոպայի ընթացքում ունենալ շատ բարձր ջերմություն, իսկ մյուսի ընթացքում՝ ջերմության թեթև բարձրացում: Կրծքավանդակի ցավը սովորաբար առաջանում է միայն մեկ կողմում, և այն կարող է լինել այնքան արտահայտված, որ երեխան չի կարողանում խորը շնչել: Այն անցնում է մի քանի օրվա ընթացքում:

Սովորաբար, այս դեպքում միայն մեկ հոդ է ախտահարվում (մոնոարթրիտ): Սովորաբար ախտահարվում են սրունք-թաթային կամ ծնկան հոդերը: Հոդը կարող է լինել այնքան այտուցված և ցավոտ, որ երեխան չկարողանա քայլել: Հիվանդների մեկ երրորդի մոտ ախտահարված հոդի շրջանում մաշկին առաջանում է կարմիր ցան: Հոդի ախտահարմամբ ընթացող նոպաները կարող են տևել ավելի երկար, քան այլ ձևերը՝ 4 օրից մինչև 2 շաբաթ, մինչև ցավը ամբողջովին կանցնի: Որոշ երեխաների մոտ հիվանդության միակ արտահայտությունը կարող է լինել հոդերի կրկնվող այտուցն ու ցավը, ինչը սխալմամբ կարող է ախտորոշվել որպես Սուր ռևմատիկ տենդ կամ Յուվենիլ իդիոպատիկ արթրիտ:

5-10% դեպքերում հողի ախտահարումը դառնում է խրոնիկ և այն կարող է հողի վնասման պատճառ լինել:

Որոշ դեպքերում, սովորաբար ստորին վերջույթներին և հողերի շրջանում առաջանում է ՄԸՏ-ին բնորոշ ցան , որը կոչվում է Կարմիր քամուկ նման երիթեմա: Որոշ երեխաներ կարող են գանգատվել սրունքների ցավից:

Նոպաների հազվադեպ հանդիպող ձևերից են կրկնվող պերիկարդիտը (սրտի արտաքին թաղանթի բորբոքում), միոզիտը (մկանների բորբոքում), մենինգիտը (ուղեղը և ողնուղեղը պատող թաղանթի բորբոքում) և պերիօրիսիտը (ամործիները շրջապատող թաղանթների բորբոքում):

1.8 Որո՞նք են հնարավոր բարդությունները:

Որոշ հիվանդություններ, որոնց բնորոշ է արյունատար անոթների բորբոքումը, ինչպիսիք են Հենոխ-Շոնլեյխի պուրպուրան և Հանգուլցավոր պերիարտերիտը, ՄԸՏ-ով հիվանդների մոտ ավելի հաճախ է հանդիպում: ՄԸՏ-ի չբուժման դեպքում ամենածանր բարդությունը ամիլոիդոզի զարգացումն է: Ամիլոիդը յուրահատուկ սպիտակուց է, որի կուտակվում է հատուկ օրգաններում, որոնցից են երիկամները, աղիները, մաշկը և սիրտը և այդ օրգանների, հատկապես երիկամների ֆունկցիայի աստիճանաբար կորստի պատճառ է դառնում: Այն բնորոշ է ոչ միայն ՄԸՏ-ին , այն կարող է զարգանալ որպես բարդություն այլ խրոնիկ բորբոքային հիվանդությունների ժամանակ, որոնք հիմնովին չեն բուժվում: Մեզում սպիտակուցը կարող է ախտորոշման համար հուշում լինել: Երեխաները, որոնք ստանում են Կոլիսիցին ճիշտ դեղաչափով, (տես դեղորայքային բուժումը) կյանքին վտանգ հանդիսացող բարդություններից ապահովված են:

1.9 Այս հիվանդությունը նույն ձևով է ընթանում բոլոր երեխաների մոտ:

Այս նույնը չէ բոլոր երեխաների մոտ: Ավելին, նոպայի տեսակը, տևողությունը և ծանրության աստիճանը յուրաքանչյուր անգամ տարբեր է, նույնիսկ միևնույն երեխայի մոտ:

1.10 Այս հիվանդությունը տարբեր ձևով է ընթանում է

Երեխաների և մեծահասակների մոտ:

Ընդհանուր առմամբ, ՄԸՏ-ը երեխաների և մեծահասակների մոտ նման ընթացք ունի: Սակայն, հիվանդության որոշ հատկանիշներ, ինչպիսիք են արթրիտը և միոզիտը, ավելի հաճախ հանդիպում են մանկական տարիքում: Տարիքին զուգահեռ նոպաների հաճախականությունը սովորաբար նվազում է: Պերիօրիսիտը ավելի հաճախ հանդիպում է երիտասարդ տղաների՝ քան մեծահասակների մոտ: