

ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ՄԻՋԵՐԿԴՐԱԾՈՎԱՑԻՆ ՏԵՆԴ ԸՆԴՀԱՆՈՒՐ ԲՆՈՒԹԱԳԻՐ

Ընտանեկան Միջերկրածովային Տենդը (ԸՍՏ) կամ Պարբերական հիվանդությունը (ՊՀ) աուտոբորբոքային հիվանդություն է, որը բնութագրվում է տենդի (fever) ինքնասահմանափակվող միջադեպերով (episodes) և օրգանիզմի տարբեր հատվածներում տեղայնացված (localaized) բորբոքային պրոցեսներով, որոնք ուղեկցվում են որովայնացավով (abdominal pain), կրծքավանդակի ցավով (chest pain) կամ հոդացավով (joint pain):

Այս հիվանդությունը հիմնականում տարածված է միջին արևելյան ծագում ունեցող միջերկրածովային (Mediterranean) շրջանի պոպուլյացիաներում՝ հայերի, արաբների, հրեաների, թուրքերի մոտ:

ՊՀ-ը աուտոսոմ-ռեցեսիվ եղանակով ժառանգվող հիվանդություն է, որի պատճառը MEFV գենի ռեցեսիվ մուտացիաներն են: MEFV գենը տեղային կլոնավորման (position cloning) ճանապարհով հայտնաբերվել է 1997 թ.: MEFV գենը գտնվում է 16p13.3 քրոմոսոմում, զբաղեցնում է մոտ 15 կբ հատված և կազմված է 10 կոդավորող էկզոններից:

Այսօր արդեն իսկ հայտնի են 29 տարբեր մուտացիաներ կամ պոլիմորֆիզմներ, որոնք պատասխանատու են այս հիվանդության կլինիկական ախտանշանների (symptoms) դրսևորման համար: Պոպուլյացիոն-գենետիկական տվյալների համաձայն, մուտացիակրողների (carrier) հաճախականությունը կազմում է $\frac{1}{4}$ Հայաստանում բնակվող հայ ազգաբնակչության մոտ:

MEFV գենը կոդավորում է պիրին սպիտակուցը, որը հիմնականում արտադրվում է՝ էքսպրեսիայի է ենթարկվում գրանուլոցիտներում և մակրոֆագերում:

Հիվանդների մոտ կլինիկական դրսևորումների տարբերությունները մեծամասամբ պայմանավորված են MEFV մուտանտ գենոտիպից: Մասնավորապես հայտնաբերվել են որոշ մուտացիաներ, որոնք նպաստում են հիվանդության ամենավտանգավոր դրսևորմանը՝ երիկամային ամիլոիդոզի զարգացմանը: Այն պայմանավորված է ամիլոիդ A սպիտակուցի կուտակմամբ, գլխավորապես երիկամներում:

Բացի այդ, ուսումնասիրությունները ցույց են տվել, որի երիկամային ամիլոիդոզի զարգացման գործընթացում ներգրավված են առնվազն երկու, գենետիկական բնույթի գործոններ (factor)՝ հիվանդների սեռը և SAA1 գենի ալելային տարբերակներով (variant) պայմանավորված գենոտիպը, որոնք գործում են թե՛ միմյանցից և թե՛ MEFV մուտանտ գենոտիպից անկախ: SAA1 α/α գենոտիպի դեպքում շուրջ յոթ անգամ բարձրանում է ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկը, որը նկատելի է լինում նաև MEFV գենի M694V հոմոզիգոտ գենոտիպով հիվանդների մոտ:

ԸՍՏ-ի գենետիկական թեստավորումը նշանակվում է այն դեպքում, երբ հիվանդության ժամանակ տենդը ուղեկցվում է

- որովայնային կամ կրծքավանդակի ցավերով
- ցավով ուղեկցվող շնչառությամբ
- ուսային հատվածի ցավով
- հոդավով կամ մաշկային ցանով (skin rash)