LABORATOR DİAQNOSTİKA

FMF diaqnozu əsasən klinik göstərişlərə əsaslanır. Ailə tarixi, 1-4 gün davam edən tipik periodik qızdırma və serozit tutmaları müəyyən etnik qrup mənşəli pasiyentin ilkin FMF diaqnozunu təsdiqləyir.

FMF xəstəliyinin simptomları müşahidə olunan xəstəliyin təyini və ya təsdiqlənməsi üçün müxtəlif laborator analizlər aparılır:

Qanın kliniki analizi:

- Leykositoz (leykositlərin/ağ qan hüceyrələrinin artması) və EÇS-in çoxalması iltihabın varlığından xəbər verir, bunlar da sadəcə tutmalar zamanı aşkar oluna bilir.

Qanın biokimyəvi analizi:

- Qanın kəskin faza zülallarının (C-reaktiv zülal/CRP) və fibrinogen (qan plazmasının zülalı - əsas funksiyası laxtalanma prosesinin müvafiq keçməsini təmin etməkdir) səviyyəsinin artması orqanizmdə iltihab olduğunu göstərir və sadəcə tutmalar vaxtı təyin oluna bilir.

Genetik analiz:

- MEFV geni FMF xəstəliyindən məsul gendir. Genetik analiz zamanı bu gendə FMF xəstəliyinə məxsus olan genetik qüsurlar (mutasiyaları) aşkar olunur. Genetik analiz xəstəliyin hər dövründə aparıla bilər.

FMF

Referans
Klinik Laboratoriya Mərkəzi & Poliklinik

***0033**
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

- **Referans Klinik Laboratoriya Mərkəzi:** Nərimanov ray., M.Məmmədzadə küç. 8A
- **Referans Poliklinik Nəsimi Filialı:** Nəsimi ray., M. Mirqasımov küç. 25A
- **Referans VIP Filialı:** Səbail ray., Z. Əliyeva küç. 107A
- **Referans Poliklinik Əhmədli Filialı:** Xətai ray., M. Hadi küç. 229D
- **Referans Poliklinik Bayıl Filialı:** Səbail ray., Ak. Ə. Yaqubov küç. 19
- **Referans Binəqədi Qanalma Məntəqəsi** (8-ci Stomatoloji Poliklinika)**:** Binəqədi ray., Azadlıq pr. 167
- **Referans Bakıxanov Səyyar Qanalma Məntəqəsi:** Sabunçu ray., S. Mehmandarov küç.
- **Referans Q.Qarayev Səyyar Qanalma Məntəqəsi:** Nizami ray., Q. Qarayev pr. 30/42
- **Referans Yasamal Filialı:** Yasamal ray., Həsən bəy Zərdabi küç. 69D
- **Referans Xırdalan Tibb Mərkəzi:** Xırdalan şəh., H. Əliyev pr.167 (AAAF Park)
- **Referans Sumqayıt Tibb Mərkəzi:** Sumqayıt şəh., Səməd Vurğun küç. 119
- **Referans Gəncə Tibb Mərkəzi:** Gəncə şəh., Atatürk pr. 120B
- **Referans Qəbələ Tibb Mərkəzi:** Qəbələ şəh., Abbas Səhhət küç. 25A
- **Referans Quba Tibb Mərkəzi:** Quba şəh., Maksim Qorki küç.
- **Referans Qusar Filialı:** Qusar şəh., Məlikov küç. 1A
- **Referans Xaçmaz Tibb Mərkəzi:** Xaçmaz şəh., N.Nərimanov küç. 49 (keçmiş NK-AY klinikası)
- **Referans Masallı Tibb Mərkəzi:** Masallı ray., Qarabağ küç. 20
- **Referans Lənkəran Səyyar Qanalma Məntəqəsi:**
  - Lənkəran şəh., Zərifə Əliyeva 20 (First Medical Center daxilində)
- **Referans Səyyar Ağstafa Filialı:** Ağstafa ray., Dəmiryolu vağzalı daxilində
- **Referans Naxçıvan Tibb Mərkəzi:** Naxçıvan şəh., 11-ci Məhəllə
- **Referans Tovuz Tibb Mərkəzi:** Tovuz ray., M.H.Şəhriyar küç. (Tovuz Rayon İcra Hakimiyyətinin yanı)

Referans HOSPİTAL
- **Referans Hayat Hospital:** Yasamal ray., Mətbuat pr. 35A
- **Referans Mərdəkan Hospital:** Xəzər ray., Yesenin küç.92/1 və 92/2

Referans Wellbeing Center
- **Referans Wellbeing Center:** Nəsimi ray., M. Kaveroçkin küç. 13

Referans MEDICAL GROUP | Klinika Referans Medical Group daxilində fəaliyyət göstərir

info@referansclc.com
www.referansclc.com

Referans
Klinik Laboratoriya Mərkəzi & Poliklinik

ARALIQ DƏNİZİ QIZDIRMASI

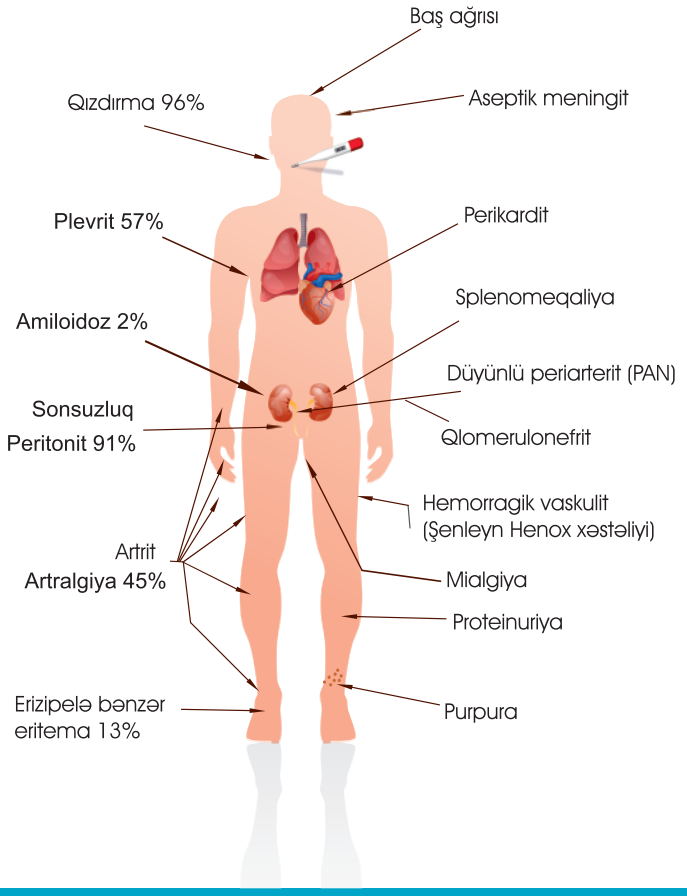
Referans MEDICAL GROUP | Klinika Referans Medical Group daxilində fəaliyyət göstərir

*0033
ÇAĞRI MƏRKƏZİ

ARALIQ DƏNİZİ QIZDIRMASI

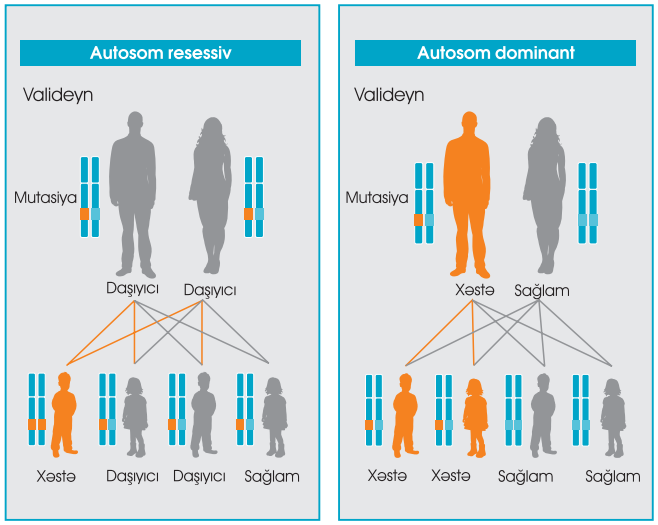
Aralıq dənizi qızdırması (FMF) ən çox rast gəlinən autosom resessiv irsi xəstəliklərdən biridir. Bu xəstəlik qarın, sinə və ya oynaqlarda ağrılı iltihab və təkrarlanan tutmalar şəklində xarakterizə olunur. Adətən bu tutmalar **peritonit, artrit, plevrit, qızdırma, dəridə səpgilər** və **ağrılarla** müşayiət olunur.

Tutmalar zamanı
- EÇS
- Fibrinogen ↑
- Hematuriya +
- Proteinuriya +



XƏSTƏLİYİN ÖTÜRÜLMƏ YOLU

FMF xəstəliyi autosom resessiv ötürülən bir xəstəlikdir, ancaq az sayda olsa da autosom dominant şəkildə ötürülən hallara da rast gəlinir.



Hal-hazırda MEFV geninin 283-dən çox gen dəyişiklikləri (mutasiyalar və ya polimorfizmlər) təsvir edilmişdir və bunlardan 12-sinə daha çox rast gəlinir. Aralıq dənizi qızdırmasına səbəb olan 80-dən çox MEFV gen mutasiyası müəyyən edilmişdir. Bu mutasiyaların bir çoxu (80% hallarda) 10-cu ekzonda yerləşir. Daha az rast gəlinən digər allel mutasiyaları 2-ci, 3-cü və 5-ci ekzonlarda təsvir edilmişdir. Bunlardan 5 mutasiya: M694V, M680I, M694I, V726A və E148Q FMF xəstəliyinin sıxlığına (65-95%) görə müxtəlif etnik qruplarda ən çox rast gəlinən mutasiyalardır.

Referans Klinik Laboratoriya Mərkəzində MEFV geninin 11 mutasiyası təyin olunur. Bununla birlikdə MEFV geninin sekans analizi də işlənilir.

№	İşlənilən Mutasiya	Yerləşdiyi ekzon	HGVS* sıra adı	HGVS* protein adı
1	E148Q	2	c.442G>C	p.Glu148Gln
2	P369S	3	c.1105C>T	p.Pro369Ser
3	R408Q	3	c.1223G>A	p.Arg408Gln
4	F479L	5	c.1437C>G	p.Phe479Leu
5	M680I	10	c.2040G>C/A	p.Met680Ile
6	M694I	10	c.2082G>A	p.Met694Ile
7	M694V	10	c.2080A>G	p.Met694Val
8	K695R	10	c.2084A>G	p.Lys695Arg
9	V726A	10	c.2177T>C	p.Val726Ala
10	A744S	10	c.2230G>T	p.Ala744Ser
11	R761H	10	c.2282G>A	p.Arg761His

* HGVS - Human Genome Variation Society

XƏSTƏLİYİN FƏSADLARI

Aralıq Dənizi Qızdırması müalicə olunmadıqda müəyyən fəsadlar yarada bilər:

Qanda modifikasiyaya məruz qalmış zülallar

Aralıq dənizi qızdırması tutmaları zamanı orqanizm modifikasiyaya uğramış protein istehsal etməyə başlayır (amiloid A). Bu proteinlər orqanizmdə toplanaraq orqanların zərər görməsinə səbəb ola bilər (amiloidoz).

Böyrək zədələnməsi

Amiloidoz böyrəyi zədələyir və nefrotik sindroma səbəb olur. Nefrotik sindrom böyrək filter sistemi (glomeruli) zərər gördüyündə meydana gəlir. Bu vəziyyətdə olan insanlar sidik ilə böyük həcmdə zülal itirir. Bu sindrom böyrəkdə qan laxtalanmasına (böyrək venalarının trombozu) və böyrək çatışmazlığına səbəb olur.

Oynaqlarda ağrı

Aralıq dənizi qızdırması olan insanlarda artrit tez-tez rast gəlinən xəstəliklərdən biridir. Ən çox diz, dirsək, topuq və çanaq oynaqlarına təsir göstərir.