



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

IL-1-ի ընկալիչի անտագոնիստների անբավարարություն (DIRA)

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է DIRA-ն

1.1 Ի՞նչ է սա:

IL-1-ի ընկալիչի անտագոնիստների անբավարարությունը (DIRA) հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդություն է: Հիվանդ երեխաները տառապում են մաշկի և ոսկրերի ծանր ախտահարումներից: Այլ օրգաններ, ինչպիսին են թոքերը, նույնպես կարող են ախտահարվել: Բուժում չստանալու դեպքում, հիվանդությունը կարող է բերել ծանր հաշմանդամության և, նույնիսկ, մահվան:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

DIRA-ն հազվադեպ է հանդիպում: Ներկայումս, աշխարհում շատ քիչ հիվանդները են հայտնաբերվել:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

DIRA-ն գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է IL1RN: Այն արտադրում է սպիտակուլ՝ IL-1 ընկալիչի անտագոնիստ (IL-1RA), որը դեր ունի բորբոքման բնականոն լավացման մեջ: IL-1RA-ն չեզոքացնում է ինտերլեյկին 1 սպիտակուլը, որը օրգանիզմում բորբոքման հզոր միջնորդանյութ է: Եթե IL1RN գենը մուտացիա է կրում, ինչպես DIRA -յի ժամանակ, օրգանիզմը չի կարողանում արտադրել IL-1RA: Հետևաբար, IL-1-ին հակազդող ոչինչ չկա, և հիվանդի մոտ բորբոքում է զարգանում:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:

Այն ժառանգվում է որպես առևտուսում ռեցեսիվ հիվանդություն (ինչը նշանակում է, որ այն սեռով չի փոխանցվում և ծնողները կարող են չունենալ այս հիվանդության նշանները): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ DIRA ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա 2 մուտացված գեն, մեկը ` ժառանգված մորից, մյուսը ` հորից: Երկու ծնողները կրող են (կրող, նշանակում է, նրանք ունեն միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդություն) և հիվանդ չեն: Ծնողները, որոնք ունեն DIRA-ով հիվանդ երեխա, 25% հավանականություն ունեն, որ մյուս երեխան նույնպես կունենա DIRA: Հնարավոր է անտեսատալ ախտորոշում:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավոր է այն կանխարգելել:

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, որովհետև նա ծնվել է մուտացված գենով, որն առաջացնում է DIRA:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիվանդության հիմնական նշաններն են մաշկի բորբոքումը և ոսկրերի բորբոքումը: Մաշկի ախտահարմանը բնորոշ է կարմրությունը, պուստուլաները և թեփոտումը: Այս փոփոխությունները կարող են լինել մարմնի ցանկացած հատվածում: Մաշկի ախտահարումները ունեն սպոնտան բնույթ, բայց կարող են սրանալ տեղային վնասման պատճառով: Որպես օրինակ, ներերակային կատետրները հաճախ առաջացնում են տեղային բորբոքում: Ոսկրերի բորբոքումը բնութագրվում է ոսկրային ցավոտ այտուցով, հաճախ շրջակա մաշկի կարմրությամբ և տեղային ջերմության բարձրացմամբ:

Շատ ոսկրեր կարող են ախտահարվել, ներառյալ վերջույթների ոսկրերը և կողերը: Բորբոքմանը բնորոշ է պերիօստի` ոսկրը շրջապատող թաղանթի, ախտահարումը: Պերիօստը շատ զգայուն է

ցավի նկատմամբ: Հետևաբար, հիվանդ երեխաները հաճախ գրգռված են և անտրամադիր: Սա հանգեցնում է վատ սնվելուն և քաշի նվազմանը: DIRA-ին բնորոշ չէ հողերի ախտահարումը: DIRA-ով հիվանդների եղունգները կարող են դեֆորմացվել:

1.8 Այս հիվանդությունը նման է բոլոր երեխաների մոտ:

Բոլոր ախտահարված երեխաները ծանր հիվանդ են: Սակայն այն նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Նույնիսկ միևնույն ընտանիքի հիվանդ երեխաները չունեն հիվանդության նույն ծանրության աստիճանը:

1.9 Այս հիվանդությունը տարբերվում է երեխաների և մեծահասակների մոտ:

DIRA-ն հայտնաբերվել է միայն երեխաների մոտ: Անցյալում, մինչև արդյունավետ բուժման հայտնաբերումը, այս երեխաները մահանում էին, մինչև չափահաս դառնալը: Հետևաբար, մեծահասակների մոտ DIRA-յի առանձնահատկությունները հայտնի չեն:

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Առաջինը պետք է լինի DIRA-յի կասկած` հիմնված երեխայի մոտ հիվանդությանը բնորոշ նշանների առկայության վրա: Այն կարող է հաստատվել միայն գենետիկական քննությամբ: DIRA-ն հաստատվում է, եթե հիվանդը կրում է 2 մուտացիա` մեկական յուրաքանչյուր ծնողից: Գենետիկական քննությունը ոչ բոլոր բժշական կենտրոններում է հասանելի:

2.2 Որո՞նք են հետազոտությունների կարևորությունը:

Արյան թեստերը, ինչպիսիք են Էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), ՑՌՍ-ը (CRP), արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը կարևոր են հիվանդության ակտիվ փուլում բորբոքման աստիճանը գնահատելու համար:

Այս թեստերը կրկնվում են մինչև երեխան դառնա անախտանիշ,

հետևելու համար անալիզների արդյունքները նորմալացել են, թե ոչ: Արյան փոքր քանակ անհրաժեշտ է նաև գենետիկական քննության համար: Անակինրա ստացող երեխաները պետք է կանոնավոր հանձնեն արյան և մեզի քննություններ վիճակի հսկողության համար:

2.3 Այն կարո՞ղ է բուժվել :

Այս հիվանդությունը չի բուժվում, բայց այն հնարավոր է հսկել ամբողջ կյանքում Անակինրայի ընդունման միջոցով:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

DIRA -ն չի կարող ադեկվատ հսկվել հակաբորբոքային դեղերով: Կորտիկոստերոիդների բարձր դոզաները կարող են մասնակիորեն հսկել հիվանդության նշանները, բայց սովորաբար ցուցաբերելով անցանկալի կողմնային ազդեցություններ: Ցավազրկողները սովորաբար հարկավոր են ոսկրերի ցավը մեղմելու համար, մինչև Անակինրան կսկի ազդել: Անակինրան իրենից ներկայացնում է արհեստականորեն ստացված IL-1RA սպիտակուց, որը բացակայում է այս հիվանդների մոտ: Անակինրայի ամենօրյա ներարկումները, միակ բուժման եղանակն է, որը արդյունավետ է DIRA-յի համար: Այս ձևով, բնական IL-1RA- ի անբավարարությունը շտկվում է, և հիվանդությունը հսկվում է : Հնարավոր են հիվանդության ռեցիդիվներ: Ախտորոշումը դնելուց հետո երեխան կարիք կունենա իր ամբողջ կյանքում ստանալ այս դեղը: Ամենօրյա ընդունման դեպքում, շատ հիվանդների մոտ նշաններն անհետանում են: Սակայն, որոշ հիվանդներ կարող են ցույց տալ մասնակի պատասխան: Ծնողները չպետք է փոփոխեն դեղաչափը առանց բժշկի հետ խորհրդակցելու: Եթե հիվանդը դադարեցնի դեղի ներարկումը, հիվանդությունը կվերադառնա: Քանի որ, սա պոտենցիալ մահացու հիվանդություն է, նման բաներից պետք է խուսափել:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:

Անակինրայի ամենատհաճ կողմնակի ազդեցություններից է ներարկման տեղում ցավային ռեակցիան, որը համեմատելի է

միջատի խայթոցի հետ: Հատկապես բուժման առաջին շաբաթվա ընթացքում, այն կարող է լինել բավականին ցավոտ: Այլ հիվանդությունների համար Անակինրա ստացող հիվանդների մոտ հայտնաբերվել են ինֆեկցիաներ: Հայտնի չէ, նման ազդեցություն լինում է DIRA-ով հիվանդների մոտ, թե՛ ոչ: Որոշ երեխաներ, որոնք ստացել են Անակինրա այլ հիվանդությունների համար, ունեցել են քաշի գերավելացում: Եվ նորից, հայտնի չէ, այն վերաբերում է DIRA-ով հիվանդներին նույնպես, թե՛ ոչ: Անակինրան երեխաների շրջանում կիրառվում է 21-րդ դարի սկզբներից, հետևաբար, հայտնի չեն նրա երկարաժամկետ կողմնակի ազդեցությունները:

2.6 Ինչքա՞ն պետք է բուժումը տևի:

Բուժումը ամբողջ կյանքի ընթացքում է :

2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական/ լրացուցիչ բուժման եղանակների մասին:

Այս հիվանդության համար բուժման նման եղանակներ հայտնի չեն:

2.8 Ինչպիսի՞ պարբերաբար զննումներ են հարկավոր:

Բուժում ստացող երեխաները պետք է հանձնեն արյան և մեզի քննություններ, տարին առնվազն երկու անգամ:

2.9 Ինչքա՞ն է հիվանդությունը տևում:

Հիվանդությունը պահպանվում է ամբողջ կյանքում:

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը (պրոգնոզը) :

Եթե բուժումը Անակինրայով սկսվի վաղ և շարունակվի առանց ընդհատումների, DIRA-ով երեխաները հավանաբար կապրեն նորմալ կյանքով: Իսկ եթե ախտորոշման հաստատումը ուշանա կամ բուժումը համապատասխան չլինի, հիվանդը ռիսկ ունի հիվանդության ակտիվության պրոգրեսիայի: Այն կարող է բերել աճի խանգարման, ոսկրային ծանր դեֆորմացիաների, անաշխատունակության, մաշկային սպիերի առաջացման և

վերջապես մահվան:

2.11 Հնարավոր է ամբողջական ապաքինում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, ամբողջ կյանքում տրվող բուժումը կարող է հիվանդին տալ հնարավորություն ապրելու նորմալ կյանքով, առանց սահմանափակումների:

3. Առօրյա կյանքը

3.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի անդամների վրա:

Երեխան և նրա ընտանիքը առնչվում են մեծ խնդիրների հետ, մինչև հիվանդության ախտորոշվելը: Ախտորոշելուց և բուժումը սկսելուց հետո, շատ երեխաներ ունենում են գրեթե նորմալ կյանք: Որոշ երեխաներ կարող են ունենալ ոսկրային դեֆորմացիաներ, որոնք կարող են լրջորեն խանգարել նրա նորմալ ակտիվությանը: Ամենօրյա ներարկումները կարող են լինել հոգնեցնող, ոչ միայն դիսկոմֆորտի համար, այլ նաև քանի որ Անակինրայի պահման պահանջները կարող են խանգարել ճանապարհորդելուն: Մեկ այլ խնդիր է ամբողջ կյանքում բուժում ստանալու հոգեբանական ազդեցությունը: Հիվանդների և ծնողների կրթական ծրագրերը կարող են օգնել այս հարցում:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Եթե հիվանդությունը չի առաջացրել մշտական հաշմանդամություն և այն ամբողջությամբ հսկվում է Անակինրայի ներարկումներով՝ սահմանափակումներ չկան:

3.3 Ի՞նչ կասեք սպորտի մասին:

Եթե հիվանդությունը չի առաջացրել մշտական հաշմանդամություն և այն ամբողջությամբ հսկվում է Անակինրայի միջոցով, սպորտով զբաղվելու համար սահմանափակումներ չկան: Կմախքի վնասումը, որը առաջացել է հիվանդության սկզբնական փուլերում, ինքը կարող է սահմանափակել ֆիզիկական ակտիվությունը, սակայն լրացուցիչ

սահմանափակումների կարիք չկա:

3.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի կասին:

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ:

3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

Ոչ:

3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:

Այո, երեխան կարող է պատվաստվել: Սակայն, կենդանի թուլացված պատվաստանյութերով պատվաստումների դեպքում ծնողները պետք է քննարկեն բուժող բժշկի հետ:

3.7 Ի՞նչ կասեք սեռական կյանքի, հղիության և հակաբեղմնավորիչների մասին:

Ներկայումս հայտնի չէ Անակինրան անվտանգ է հղիների համար, թե՛ ոչ: