



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/BG/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BG/intro)

# Дефицит На ИЛ-1 Рецепторен Антагонист (DIRA)

Версия на 2016

## 1. КАКВО Е DIRA

### 1.1 Какво представлява?

Недостигът на ИЛ-1Рецептор антагонист (DIRA) е рядко генетично заболяване. Засегнатите деца страдат от тежко възпаление на кожата и костите. Други органи като белите дробове могат да бъдат ангажирани. Нелекувано, заболяването може да доведе до тежка инвалидност и дори смърт.

### 1.2 Колко често е?

DIRA е много рядко заболяване. До момента в целия свят са открити само няколко болни.

### 1.3 Какви са причините за заболяването?

DIRA е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича IL1RN. Той произвежда протеин, ИЛ-1 рецепторен антагонист (ИЛ-1 RA), който играе роля в естественото ограничаване на възпалението. ИЛ-1RA неутрализира протеин интерлевкин-1 (ИЛ-1), който е мощен възпалителен медиатор в човешкото тяло. Ако гена IL1RN носи мутация, както се случва при DIRA, тялото не може да произвежда ИЛ-1 RA. Следователно, ИЛ-1 вече не се блокира и пациентът развива възпаление.

### 1.4 Наследствено ли е?

Унаследява се автозомно рецесивно (което означава, че не е

---

свързано с пола и че никой родител няма симптоми на заболяване). Този тип предаване означава, че за да има DIRA, индивидът се нуждае два мутирани гени, един от майката и друг от бащата. Дватама родители са носители (носителят има само едно мутирало копие, но не болестта), а не болни. Родителите, които имат дете с DIRA имат 25% риск второ дете да има DIRA. Пренатална диагностика е възможна.

### **1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предотврати?**

Детето има заболяване, защото е родено с мутирани гени, причиняващи DIRA.

### **1.6 Инфекциозно ли е?**

Не, не е.

### **1.7 Какви са главните симптоми?**

Основните симптоми на болестта са възпаление на кожата и възпаление на костите. Възпалението на кожата се характеризира със зачервяване, пустули и лющене. Промените могат да засегнат всяка част на тялото. Кожното заболяване започва спонтанно, но може да бъде обострено от локално нараняване. Така например, интравенозни канюли, често водят до локално възпаление. Възпалението на костта се характеризира с болезнени костни подутини, често със зачервяване и повишена локална температура на надлежащата кожа.

Много кости могат да бъдат засегнати, включително крайниците и ребрата. Възпалението обикновено включва периоста (мембраната, покриваща костта. Периостът е много чувствителен към болка. Ето защо, засегнати деца често са неспокойни и нещастни. Това може да доведе до лошо хранене и забавяне на растежа. Възпалението на ставното пространство не е типичен белег на DIRA. Ноктите на пациентите може да се деформират.

### **1.8 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?**

---

Всички засегнати деца са тежко болни. Въпреки това, тежестта на заболяване не е една и съща при всяко дете. Дори в рамките на една и съща фамилия, не всички засегнати деца ще са еднакво зле.

### **1.9 Различно ли е заболяването от това при възрастните?**

DIRA е установено само при децата. В миналото, преди ефективното лечение да стане достъпно, тези деца щяха да умрат преди да достигнат зряла възраст. Следователно, характеристиките на DIRA в зряла възраст са неизвестни.