

חסר של אנטגוניסט לקולטן 1-IL -DIRA- 1-IL

גרסת 2016

1. מהו חסר של אנטגוניסט לקולטן 1-IL?

1.1 מהי המחלה?

חסר של אנטגוניסט לקולטן 1-IL (DIRA) הינה מחלה גנטית נדירה. ילדים החולים במחלה זו סובלים מדלקת חמורה בעור ובעצם. תיתכן גם מעורבות של איברים אחרים כמו הריאות. כאשר המחלה איננה מטופלת היא עשויה לגרום לנכות חמורה ואף למוות.

1.2 מהי שכיחות המחלה?

המחלה נדירה ביותר. נכון לעכשיו, מטופלים מועטים זוהו ברחבי העולם.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

חלבון מייצר הוא IL1RN נקרא למחלה האחראי הגן. גנטית מחלה הינה DIRA, אנטגוניסט לקולטן של 1-IL (1-IL-1RA), שהוא בעל תפקיד בהפסקת התהליך הדלקתי על-ידי הגוף. החלבון 1-IL-1RA מנטרל את החלבון אינטרלוקין 1 (1-IL), שמהווה מעורר דלקת רב-עוצמה בגוף האדם. אם הגן IL1RN נושא מוטציה, כמו במחלת DIRA, הוא לא יכול לייצר את החלבון 1-IL-1RA. כתוצאה מכך, אין יותר התנגדות ל-1-IL והמטופל יפתח דלקת.

1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה אוטוזומלית רצסיבית (משמעות הדבר שהמחלה אינה קשורה למגדר ושארף אחד מן ההורים אינו צריך להראות תסמינים של המחלה). בסוג זה של תורשה צריך שני גנים שעברו מוטציה כדי לחלות במחלה, אחד מן האם והשני מן האב. למעשה, שני ההורים הם נשאים אך אינם חולים (לנשא יש רק עותק אחד שעבר מוטציה, אך הוא אינו חולה במחלה). להורים לילד עם DIRA יש סיכון של 25% שהילד הבא ילקה אף הוא במחלה. ניתן לבצע אבחון טרום לידתי.

1.5 מדוע ילד חלה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?
הילד חולה במחלה משום שהוא נולד עם הגנים אשר גורמים לה.

1.6 האם המחלה מדבקת?
לא, היא אינה מדבקת.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?
התסמינים העיקריים של המחלה הם דלקת עורית ודלקת בעצם. הדלקת העורית מאופיינת על ידי אודם, זיהום מוגלתי וקשקשים. השינויים יכולים להשפיע על כל חלק של הגוף. המחלה העורית מופיעה מעצמה, אך יכולה להחמיר על ידי פציעה מקומית. למשל, צינורית תוך ורידית יכולה לגרום לדלקת מקומית. דלקת העצם מאופיינת בנפיחויות כואבות בעצם, כשלרוב העור שמעליהן אדמדם וחם. עצמות רבות יכולות להיות מעורבות, בכללן הגפיים והצלעות. הדלקת מערבת באופן טיפוסי את הקרום המכסה את העצם (פריאוסטיאום). קרום זה רגיש מאוד לכאב, ולכן הילדים החולים בדרך כלל עצבניים וסובלים. דבר זה עשוי לגרום לבעיות באכילה ולגדילה לקויה. דלקת במרווח בין המפרקים אינה סממן אופייני של המחלה. הציפורניים של חולים ב-DIRA עשויות להתעוות.

1.8 האם המחלה זהה אצל כל ילד?
כל הילדים הלוקים במחלה היו חולים בצורה חריפה. יחד עם זאת, המחלה אינה זהה אצל כל ילד. גם בתוך אותה משפחה לא כל הילדים החולים יהיו חולים באותה מידה.

1.9 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?
המחלה זוהתה רק בילדים. בעבר, לפני זמינותו של טיפול יעיל, ילדים אלו מתו לפני שהגיעו לבגרות. לכן, המאפיינים של DIRA בבגרות אינם ידועים.