

کمبرود آنتاگونیست های گیرنده های اینترلوکین 1 DIRA

نسخه 2016

چيست؟ DIRA 1-

1.1 اين بيماري چيست؟

کمبرود آنتاگونیست های گیرنده های اینترلوکین 1 DIRA یک بیماری نادر ژنتیکی دوران کودکی است. کودکان مبتلا به این بیماری از ضایعات التهابی شدید پوستی و استخوان رنج می برند. البته بخشهای دیگر بدن مانند ریه نیز در این بیماری گرفتار می شوند. در صورت عدم درمان این بیماری ممکن است منجر به ناتوانی و حتی فوت بیمار شود.

2.1 شیوع DIRA چقدر است؟

این بیماری بسیار نادر است. کمتر از 10 بیمار اثبات شده در دنیا مشخص شده است.

3.1 علت اين بيماري چيست؟

پروتئینی ژن این دارد نام IL1RN بیماری این مسئول ژن است ژنتیکی بیماری یک DIRA را تولید می کند بنام مقابله کننده گیرنده اینترلوکین 1 IL1RA که عملکرد آن مقابله با گیرنده های اینترلوکین 1 و در نتیجه خنثی نمودن التهاب می باشد. در واقع نقش پروتئین مقابله کننده گیرنده اینترلوکین 1 IL1RA، خنثی کردن اینترلوکین 1 است که یک انتقال دهنده قوی پیام التهاب در بدن انسان است. اگر این ژن IL1RN دچار جهش ژنی شود مانند آنچه در بیماری DIRA رخ می دهد بدن نمی تواند این پروتئین IL1RA را تولید نماید و بنابراین با عملکرد اینترلوکین 1 مقابله نمی شود و فرایند التهاب همچنان در بیمار ادامه و توسعه می یابد.

4.1 آیا اين بيماري ارثي است؟

این بیماری ارثی است و بصورت اتوزومال مغلوب منتقل می شود (یعنی این بیماری وابسته به جنس نیست و برای ایجاد بیماری در فرزند نیاز نیست که والدین علامتی از بیماری را داشته باشند). این نوع انتقال بیماری بدین معنی است که برای ابتلا به DIRA

فرد نیاز به وجود دو ژن جهش یافته یکی از مادر و یکی از پدر دارد. هر دو والدین حامل ژن معیوب هستند ولی بیمار نیستند (حامل ژن معیوب بدین معنی است که تنها یک کپی از ژن معیوب را دارد بدون آنکه بیماری را داشته باشد). والدینی که یک کودک مبتلا به DIRA را دارند احتمال ابتلا فرزند بعدی شان 25% خواهد بود. تشخیص قبل از تولد امکان پذیر می باشد.

5.1 چرا فرزندم این بیماری را دارد؟ آیا این بیماری قابل پیشگیری است؟
کودک شما بدلیل داشتن جهش ژنی (ژن معیوب بیماری) و اینکه با این ژن معیوب دنیا آمده است مبتلا به این بیماری است.

6.1 آیا این بیماری عفونی است؟
خیر این بیماری عفونی نیست.

7.1 علائم عمده این بیماری چیست؟
علائم عمده این بیماری وجود التهاب در پوست و استخوان است. التهاب در پوست با تاولهای قرمز و پوسته ریزی دهنده مشخص می شود. این علائم ممکن است در هر قسمت از پوست بدن بطور خودبخودی ایجاد شود اما ممکن است با آسیب موضعی در پوست شدت پیدا کند. بطور مثال قرار دادن آنژیوکت (برای تزریق داخل وریدی) اغلب باعث التهاب موضعی در پوست می گردد. التهاب استخوان سبب درد و تورم در استخوان می شود که اغلب با قرمزی و گرمی در پوست آن ناحیه همراه است. استخوانهای زیادی از جمله اندامها و دنده ها ممکن است گرفتار شوند. التهاب بصورت واضح در ناحیه پریوست که لایه پوشاننده استخوان است دیده می شود. پریوست استخوان خیلی به درد حساس است و بنابراین کودکان مبتلا اغلب بیقرار و ناآرام هستند و این موضوع منجر بی اشتهائی بدی تغذیه و اختلال رشد می شود. التهاب فضای مفصلی یک علامت بارز این بیماری نیست. ناخن مبتلایان DIRA ممکنست بدشکل شود.

8.1 آیا این بیماری در همه کودکان مبتلا مشابه یکدیگر است؟
کودکان مبتلا شدیداً ناخوش هستند. با این وجود چهره بیماری در همه کودکان مبتلا شبیه یکدیگر نیست. حتی در یک خانواده نیز شدت ناخوشی کودکان مبتلا یکسان نمیشود.

9.1 آیا این بیماری در کودکان با بالغین متفاوت است؟
برای موثری درمان که زمانی در و گذشته در. است شده مشخص کودک در فقط DIRA این بیماری مشخص نشده بود کودکان مبتلا قبل از رسیدن به سن بلوغ می مردند. از این رو چهره این بیماری در سنین بزرگسالی ناشناخته است.

2. تشخیص و درمان:

2.1 تشخیص بیماری چگونه است؟

در ابتدا باید شک به بیماری براساس علائم بیماری در کودک وجود داشته باشد. تشخیص قطعی بیماری براساس مطالعه ژنتیک است. تشخیص بر مبنای اینکه دو جهش ژنی در کودک وجود داشته باشد (یک جهش از هر یک از والدین) اثبات می شود. امکان مطالعه ژنتیک ممکن است در همه مراکز ارجاعی (سطح سوم) بیماریهای کودکان وجود نداشته باشد.

2.2 آزمایشهای مهم چیست؟

آزمایشهای خون مانند اندازه گیری رسوب گلبولهای قرمز ESR، CRP، فرمول شمارش کامل سلولهای خونی CBC و فیبرینوژن در ارزیابی فعالیت بیماری و شدت التهاب مهم هستند.

این آزمایشها وقتی بیمار بدون علامت می شود تکرار می شود و در ارزیابی پاسخ به درمان و یا برگشت بیماری کمک کننده هستند. مقدار کمی خون هم برای مطالعه ژنتیک مورد نیاز است.

کودکانی که تحت درمان با آناکینرا هستند باید آزمایش خون و ادرار بطور منظم برای بررسی التهاب در بیمار انجام شود.

3.2 آیا این بیماری درمان پذیر است؟

این بیماری درمان قطعی ندارد ولی می تواند در تمام طول عمر با استفاده دائم از داروی آناکینرا کنترل شود.

4.2 درمان بیماری چیست؟

می استروئید بالای دوز. نیست کنترل قابل بخوبی معمولی التهابی ضد داروهای با DIRA تواند بطور نسبی علائم بیماری را کنترل نماید اما معمولا با هزینه بالای درمان و عوارض ناخواسته دارو همراه است. داروهای مسکن معمولا برای کنترل درد استخوانی لازم است و تا زمانی که درمان با آناکینرا شروع و تاثیر آن مشاهده شود بایستی ادامه یابد. آناکینرا داروی ساختگی ضد اینترلوکین 1 است، که این بیماران فاقد آن هستند. تزریق روزانه آناکینرا تنها داروی موثر در درمان DIRA است. در این روش، دارو جایگزین آنتاگونیست طبیعی ضد اینترلوکین 1 شده و بیماری کنترل می شود و از عود بیماری می تواند جلوگیری شود. با این درمان که بعد از تشخیص انجام می شود کودک نیازمند تزریق روزانه دارو برای همه عمر می باشد. اگر تزریق روزانه باشد علائم در بیشتر بیماران از بین خواهد رفت. با این وجود برخی بیماران بطور نسبی به درمان پاسخ می دهند، والدین نباید دوز دارو را بدون مشورت با پزشک تغییر دهند.

اگر بیمار تزریق را متوقف نماید علائم بیماری برگشت می نماید. از آنجائی که این بیماری بالقوه کشنده می باشد از قطع دارو باید اجتناب نمود.

2.5 عوارض درمان با دارو چیست؟

جدی ترین عارضه این دارو درد محل تزریق می باشد که با نیش حشرات مقایسه می شود. این عارضه بویژه در هفته های اول شروع درمان دیده می شود که کاملاً دردناک است. عفونت در کودکان درمان شده با آناکینرا در بیماریهای دیگر بجز DIRA مشاهده شده است. این موضوع که این عارضه در بیماران مبتلا به DIRA چگونه است ناشناخته است. مشاهده شده است که برخی کودکان درمان شده با آناکینرا در ایمنی های دیگر، با وزن گیری بیش از حد مطلوب مواجه شده اند که علت این موضوع نیز ناشناخته است. شروع استفاده از آناکینرا در کودکان در قرن بیست و یکم بود بنابراین عوارض جانبی این دارو در دراز مدت هنوز ناشناخته است.

6.2 دوره درمان چه مدت طول می کشد؟

درمان برای تمام عمر است.

7.2 نقش درمانهای غیر طبی و مکمل در کنترل این بیماری چگونه است؟

هیچ نوع درمان غیر طبی (گیاهی، سوزنی و...) برای این بیماری وجود ندارد.

8.2 در بیماران مبتلا چه بررسی های دوره ای ضرورت دارد؟

کودکان مبتلای تحت درمان باید آزمایش خون و ادرار را حداقل دوبار در سال انجام دهند.

9.2 طول مدت بیماری چقدر است؟

(در حال حاضر با توجه به درمانهای در دسترس) این بیماری در تمام طول عمر ادامه دارد.

10.2 پیش بینی طولانی مدت بیماری (پیش بینی پیامد و شدت بیماری)

چگونه است؟

اگر درمان با آناکینرا هرچه زودتر برای بیمار شروع و ادامه یابد کودکان مبتلا به DIRA می توانند طول عمر طبیعی داشته باشند. اگر در تشخیص تاخیر شود و یا درمان به دقت پیگیری نشود بیمار در معرض خطر پیشرفت بیماری خواهد بود. این روند ممکن است به اختلال رشد، بدشکلی های شدید استخوان، ناتوانی حرکتی، اثر زخمهای پوستی و در نهایت مرگ منجر شود.

11.2 آیا ممکن است بیماری بطور کامل بهبودی یابد؟
خیر، چون این بیماری یک بیماری ژنتیکی است. بنابراین تنها درمان برای تمام عمر فرصت زندگی طبیعی و بدون محدودیت برای بیمار فراهم می شود.

3. روند زندگی روزمره:

3.1 این بیماری چگونه زندگی خانواده و کودک را تحت تاثیر قرار می دهد؟
قبل از تشخیص کودک و خانواده اش با مشکلات عمده ای روبرو هستند. بعد از تشخیص وبا شروع درمان بسیاری از کودکان تقریباً از زندگی طبیعی از زندگی طبیعی برخوردار خواهند بود. بعضی کودکان باید با بدشکلی های استخوان که می تواند با فعالیت روزمره کودک تداخل نماید دست و پنجه نرم کنند. تزریق روزانه ممکن است برای بیمار تحمیل باشد نه فقط از بابت سختی تزریق بلکه به علت نیاز به حمل و نگهداری آنکینرا و تداخل آن با مسافرت کودک.
مشکل دیگر تاثیر روانی درمان در تمام طول زندگی است. برنامه های آموزشی برای بیمار و والدین می تواند این مشکل را کاهش دهد.

2.3 در مورد برنامه مدرسه کودک چه باید کرد؟
وقتی بیماری باعث ناتوانی پایدار نشود و با تزریق آنکینرا بطور کامل کنترل شود هیچ محدودیتی در مورد فعالیتهای مدرسه کودک وجود ندارد.

3.3 در مورد فعالیتهای ورزشی کودک چه باید کرد؟
وقتی بیماری باعث ناتوانی پایدار نشود و با تزریق آنکینرا بطور کامل کنترل شود هیچ محدودیتی در مورد فعالیتهای مدرسه کودک وجود ندارد. آسیبهای اسکلتی که در اوایل بیماری رخ می دهد ممکن است فعالیت فیزیکی کودک را محدود نماید اما محدودیت بیشتری در این زمینه وجود ندارد.

4.3 در مورد تغذیه کودک چه باید کرد؟
تغذیه ویژه ای وجود ندارد.

5.3 آیا شرایط آب و هوایی می تواند روی روند بیماری تاثیرگذار باشد؟
خیر. تاثیر ندارد.

6.3 آیا برای کودکان مبتلا را می توان واکسیناسیون انجام داد؟
بله کودک می تواند واکسیناسیون انجام دهد. بااین وجود والدین لازم است با پزشک معالج در مورد واکسن های زنده ضعیف شده مشورت نماید

7.3 در مورد فعالیت جنسی، بارداری و کنترل بارداری چه باید کرد؟
در حال حاضر این موضوعات چندان مشخص نیستند ولی آناکینرا برای زنان باردار بی خطر می باشد.