



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

IL-1 Receptora Antagonista Trūkums (angļu val. DIRA)

Versija 2016

1. KAS ir DIRA?

1.1. Kas tas ir?

IL-1 receptora antagonista trūkums (DIRA) ir reta ģenētiska slimība. Bērns cieš no smaga ādas un kaulu iekaisuma. Citi orgāni, kā piemēram, plaušas var tikt skarti. Slimības neārstēšanas gadījumā tā var novest līdz smagai invaliditātei vai pat nāvei.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

DIRA ir ļoti reta slimība. Šobrīd identificēti mazāk nekā 10 gadījumi visā pasaulē.

1.3. Kādi ir slimības cēloņi?

DIRA ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir IL1RN. Tas ražo proteīnu, IL-1 receptoru, kam ir nozīme pie iekaisuma uzsūkšanās. IL-1RA neitralizē proteīnu interleikīnu - 1 (IL-1), kas ir spēcīgs iekaisuma ziņnesis cilvēka ķermenī. Ja IL1RN gēns ir mutēts, kā tas ir DIRA gadījumā, tas nevar saražot IL-1RA. Tāpēc IL-1 ilgāk nespēj pretoties un pacientam attīstās iekaisums.

1.4. Vai tā ir pārmantota slimība?

Tā ir iedzimta autosomāla recesīva slimība (kas nozīmē, ka tā nav saistīta ar konkrētu dzimumu un vecākiem var nebūt šīs slimības

raksturīgie simptomi). Šāda veida pārmantota slimība nozīmē, ka DIRA gadījumā pacientam jābūt mutētiem diviem gēniem, vienam no mātes un otram no tēva. Tātad abi vecāki ir pārnēsātāji (pārnēsātājam ir viens mutēts gēns, bet ne slimība) un nevis pacienti. Vecāki, kuru bērniem ir DIRA, pastāv 25% risks, ka otram bērnam arī būs DIRA. Pirms dzemdībām to ir iespējams noteikt.

1.5. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai iespējams no tās pasargāties?

Bērns slimo ar šo slimību, jo ir piedzimis ar mutētiem gēniem, ko izraisījusi DIRA.

1.6. Vai tā ir lipīga?

Nē, nav.

1.7. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir ādas un kaulu iekaisums. Ādas iekaisumam raksturīgs apsārtums, pūtītes, zvīņas. Ādas izmaiņas var skart jebkuru ķermeņa daļu. Ādas slimība piezogas pēkšņi, bet pacienta veselības stāvoklis var pasliktināties lokāla ievainojuma rezultātā. Piemēram, intravenoza drenāžas caurulīte bieži vien noved pie lokāla iekaisuma. Kaulu iekaisumu raksturo sāpīgs kaulu pietūkums, bieži vien āda virs tā ir apsārtusi un karsta.

Slimība var skart vairākus kaulus, ieskaitot ekstremitātes un ribu kaulus. Iekaisums parasti skar kaula plēvi un kaula membrānu. Kaula plēve ir ļoti jutīga pret sāpēm. Tāpēc bērni, kas cieš no šīs slimības ir uzbudināti un nelaimīgi. Tas var novest pie ēšanas problēmām un augšanas aiztures. Locītavu iekaisums nav tipiska pazīme DIRA slimības gadījumā. Pacientiem, kas slimo ar DIRA, var būt vērojama nagu deformācija.

1.8. Vai slimība izpaužas vienādi visiem bērniem?

Visi bērni, kurus skārusi šī slimība, ir nopietni slimi. Tomēr visiem tā neizpaužas vienādi. Pat vienā ģimenē bērniem slimība savstarpēji var būt atšķirīga.

1.9. Vai slimība bērniem atšķiras no slimības pieaugušajiem?

DIRA slimība ir raksturīga tikai bērniem. Senos laikos, pirms vēl efektīva ārstēšana bija pieejama, šie bērni nomirtu nerasniedzot pieaugušo vecumu. Tādēļ DIRA pazīmes pieaugušajiem nav novērotas.