



<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.

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1. Kā tā tiek diagnosticēta?

Pirmkārt, aizdomām par DIRA jābūt balstītām uz slimības pazīmēm bērnam. DIRA diagnoze var tikt apstiprināta tikai ar ģenētiskām analīzēm. DIRA diagnoze tiek apstiprināta tikai tādā gadījumā, ja pacientam ir 2 mutācijas; pa vienai no katra vecāka. Ģenētiskās analīzes nav pieejamas visās ārstniecības iestādēs.

2.2. Kāda nozīme ir pārbaudēm?

Tādām asins analīzēm kā eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, pilna asins aina un fibrinogēns tiek veikti slimības aktīvajā posmā, lai redzētu iekaisuma izplatību.

Šīs pārbaudes jāveic arī tad, kad bērnam vairs nav raksturīgo simptomu, lai noteiktu vai rādītāji atgriezušies normas robežās vai tuvu normai.

Ģenētiskajām analīzēm nepieciešams neliels asins daudzums. Bērnam, kuram jāārstējas no slimības visu dzīvi, jānodod asins un urīna analīzes regulāri, lai novērotu veselības stāvokli.

2.3. Vai to var ārstēt vai izārstēt?

To nevar izārstēt, taču to var kontrolēt, lietojot anakinru ilgstoši.

2.4. Kāda ir ārstēšana?

DIRA nav iespējams kontrolēt ar pretiekaisuma zālēm. Kortikosteroīdu lietošana augstās devās var daļēji kontrolēt slimības simptomus, bet parasti tas notiek uz nevēlamu blakusefektu rēķina. Pretsāpju līdzekļi nepieciešami, lai anakinras ārstēšanās laikā kontrolētu kaulu sāpes.

Anakinra ir mākslīgi veidots no IL-1RA, tas satur proteīnu, kas trūkst DIRA pacientiem. Anakinras injekcija ik dienu ir vienīgā terapija, kas ir efektīva DIRA ārstēšanā. Šādi iespējams panākt dabiskā IL-1RA samazināšanos un slimības kontroli. No slimības atkārtošanās iespējams pasargāties. Šī ārstēšanās paredz zāļu injicēšanu bērnam visu viņa dzīvi. Ja zāles tiek injicētas katru dienu, tad lielākajai daļai pacientu simptomi izzūd. Tomēr dažiem pacientiem novērota daļēja atbildes reakcija uz medikamentu. Vecāki nedrīkst mainīt devu bez ārsta atļaujas.

Ja pacients pārstāj injicēt medikamentus, tad slimība atgriezīsies. Tā kā šī slimība var apdraudēt dzīvību, nepieciešama savlaicīga ārstēšana.

2.5. Kādi ir medikamentu radītie blakusefekti?

Vistraucējošākie anakinras izraisītie blakusefekti ir sāpīgās reakcijas un injekcijām, kas pielīdzināmas insekta kodumam. Īpaši sāpīgas tās var būt ārstēšanas pirmajās nedēļās. Infekcijas tika novērotas pacientiem, kuriem tika ārstētas citas slimības ar anakinru, bet ne DIRA pacientiem. Nav zināms kāpēc tas vienādi darbojas DIRA pacientiem. Dažiem bērniem, kurus ārstē ar anakinru citu slimību gadījumā, var palielināties svars. Nav zināms, vai tas attiecas tieši uz DIRA pacientiem. Bērnu ārstēšanā anakinra tiek lietota jau kopš 21. gadsimta sākuma. Tāpēc nav zināms par blakusefektu ilgtermiņā.

2.6. Cik ilgi jāārstējas?

Slimība ilgst visu pacienta dzīvi.

2.7. Kā ir ar dabiskām papildus ārstēšanas terapijām?

Šai slimībai nav šādu terapiju.

2.8. Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērniem ārstēšanās laikā jāveic asins un urīna analīžu pārbaudes vismaz divas reizes gadā.

2.9. Kāds ir slimības ilgums?

Tā ilgst visu pacienta dzīvi.

2.10. Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Ja ārstēšana ar anakinru ir uzsākta savlaicīgi un tiek turpināta ilgstoši, tad bērniem, kas slimo ar DIRA, iespējams dzīvot pilnvērtīgu dzīvi. Ja diagnoze tiek noteikta vēlu vai arī nav nozīmēta atbilstoša ārstēšana, tad pacients riskē ar slimības aktivitātes progresēšanu. Tas var novest pie kaulu deformācijām, kropluma, rētām uz ādas un pat nāves.

2.11. Vai iespējams izārstēties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība. Tomēr ārstēšanās dzīves garumā sniedz iespēju pacientam dzīvot normālu dzīvi bez ierobežojumiem.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1. Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes dzīvi?

Bērnā un viņa vecākiem ar lielākajām problēmām jāsasaskaras pirms slimības diagnosticēšanas. Pēc diagnozes uzstādīšanas un ārstēšanas daudzi bērni var atgriezties ierastajā dzīvē. Dažiem bērniem jāsasaskaras ar kaulu deformācijām, kas var nopietni ietekmēt ierasto aktivitāšu veikšanu. Regulārās injekcijas var būt apgrūtinājošas ne tikai radītā diskomforta dēļ, bet anakinras uzglabāšanas prasības var radīt ceļošanas ierobežojumus.

Būtiska problēma ir psiholoģiskais apgrūtinājums, kas saistīts ar ilgstošo ārstēšanu.

3.2. Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Ierobežojumu nav, ja slimība nav izraisījusi paliekošu invaliditāti un tā tiek pilnībā kontrolēta ar anakinras palīdzību.

3.3. Kā ir ar sportu?

Ierobežojumi netiek noteikti, ja slimība nav izraisījusi invaliditāti un tā tiek pilnībā kontrolēta ar anakinras palīdzību. Agri radušies skeletālie

bojājumi var ierobežot fiziskās aktivitātes, taču nav nepieciešami papildus ierobežojumi.

3.4. Kā ir ar uzturu?

Speciāls uzturs netiek nozīmēts.

3.5. Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Nē, neietekmē.

3.6. Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Jā, bērnu drīkst vakcinēt. Tomēr vecākiem jāvēršas pie ārsta, lai noskaidrotu par dzīvo vakcīnu injicēšanu.

3.7. Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un izsargāšanos no tās?

Nav pētījumu, kas pierādītu, ka anakinra ir drošs medikaments grūtniecēm.