



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

## **IL-1-ի ընկալիչի անտագոնիստների անբավարարություն (DIRA)**

Տարբերակ 2016

### **1. Ի՞նչ է DIRA-ն**

#### **1.1 Ի՞նչ է սա:**

IL-1-ի ընկալիչի անտագոնիստների անբավարարությունը (DIRA) հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդություն է: Հիվանդ երեխաները տառապում են մաշկի և ոսկրերի ծանր ախտահարումներից: Այլ օրգաններ, ինչպիսին են թոքերը, նույնպես կարող են ախտահարվել: Բուժում չստանալու դեպքում, հիվանդությունը կարող է բերել ծանր հաշմանդամության և, նույնիսկ, մահվան:

#### **1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:**

DIRA-ն հազվադեպ է հանդիպում: Ներկայումս, աշխարհում շատ քիչ հիվանդները են հայտնաբերվել:

#### **1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:**

DIRA-ն գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է IL1RN: Այն արտադրում է սպիտակուլ՝ IL-1 ընկալիչի անտագոնիստ (IL-1RA), որը դեր ունի բորբոքման բնականոն լավացման մեջ: IL-1RA-ն չեզոքացնում է ինտերլեյկին 1 սպիտակուլը, որը օրգանիզմում բորբոքման հզոր միջնորդանյութ է: Եթե IL1RN գենը մուտացիա է կրում, ինչպես DIRA -յի ժամանակ, օրգանիզմը չի կարողանում արտադրել IL-1RA: Հետևաբար, IL-1-ին հակազդող ոչինչ չկա, և հիվանդի մոտ բորբոքում է զարգանում:

---

#### **1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:**

Այն ժառանգվում է որպես առևտուսում ռեցեսիվ հիվանդություն (ինչը նշանակում է, որ այն սեռով չի փոխանցվում և ծնողները կարող են չունենալ այս հիվանդության նշանները): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ DIRA ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա 2 մուտացված գեն, մեկը `ժառանգված մորից, մյուսը` հորից: Երկու ծնողները կրող են (կրող, նշանակում է, նրանք ունեն միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդություն) և հիվանդ չեն: Ծնողները, որոնք ունեն DIRA-ով հիվանդ երեխա, 25% հավանականություն ունեն, որ մյուս երեխան նույնպես կունենա DIRA: Հնարավոր է անտեսնատալ ախտորոշում:

#### **1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավոր է այն կանխարգելել:**

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, որովհետև նա ծնվել է մուտացված գենով, որն առաջացնում է DIRA:

#### **1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:**

Ոչ:

#### **1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:**

Հիվանդության հիմնական նշաններն են մաշկի բորբոքումը և ոսկրերի բորբոքումը: Մաշկի ախտահարմանը բնորոշ է կարմրությունը, պուստուլաները և թեփոտումը: Այս փոփոխությունները կարող են լինել մարմնի ցանկացած հատվածում: Մաշկի ախտահարումները ունեն սպոնտան բնույթ, բայց կարող են սրանալ տեղային վնասման պատճառով: Որպես օրինակ, ներերակային կատետրները հաճախ առաջացնում են տեղային բորբոքում: Ոսկրերի բորբոքումը բնութագրվում է ոսկրային ցավոտ այտուցով, հաճախ շրջակա մաշկի կարմրությամբ և տեղային ջերմության բարձրացմամբ:

Շատ ոսկրեր կարող են ախտահարվել, ներառյալ վերջույթների ոսկրերը և կողերը: Բորբոքմանը բնորոշ է պերիօստի` ոսկրը շրջապատող թաղանթի, ախտահարումը: Պերիօստը շատ զգայուն է

---

ցավի նկատմամբ: Հետևաբար, հիվանդ երեխաները հաճախ գրգռված են և անտրամադիր: Սա հանգեցնում է վատ սնվելուն և քաշի նվազմանը: DIRA-ին բնորոշ չէ հողերի ախտահարումը: DIRA-ով հիվանդների եղունգները կարող են դեֆորմացվել:

**1.8 Այս հիվանդությունը նման է բոլոր երեխաների մոտ:**

Բոլոր ախտահարված երեխաները ծանր հիվանդ են: Սակայն այն նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Նույնիսկ միևնույն ընտանիքի հիվանդ երեխաները չունեն հիվանդության նույն ծանրության աստիճանը:

**1.9 Այս հիվանդությունը տարբերվում է երեխաների և մեծահասակների մոտ:**

DIRA-ն հայտնաբերվել է միայն երեխաների մոտ: Անցյալում, մինչև արդյունավետ բուժման հայտնաբերումը, այս երեխաները մահանում էին, մինչև չափահաս դառնալը: Հետևաբար, մեծահասակների մոտ DIRA-յի առանձնահատկությունները հայտնի չեն: