



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

# Дефицит На ИЛ-1 Рецепторен Антагонист (DIRA)

Версия на 2016

## 1. КАКВО Е DIRA

### 1.1 Какво представлява?

Недостигът на ИЛ-1Рецептор антагонист (DIRA) е рядко генетично заболяване. Засегнатите деца страдат от тежко възпаление на кожата и костите. Други органи като белите дробове могат да бъдат ангажирани. Нелекувано, заболяването може да доведе до тежка инвалидност и дори смърт.

### 1.2 Колко често е?

DIRA е много рядко заболяване. До момента в целия свят са открити само няколко болни.

### 1.3 Какви са причините за заболяването?

DIRA е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича IL1RN. Той произвежда протеин, ИЛ-1 рецепторен антагонист (ИЛ-1 RA), който играе роля в естественото ограничаване на възпалението. ИЛ-1RA неутрализира протеин интерлевкин-1 (ИЛ-1), който е мощен възпалителен медиатор в човешкото тяло. Ако гена IL1RN носи мутация, както се случва при DIRA, тялото не може да произвежда ИЛ-1 RA. Следователно, ИЛ-1 вече не се блокира и пациентът развива възпаление.

### 1.4 Наследствено ли е?

Унаследява се автозомно рецесивно (което означава, че не е

---

свързано с пола и че никой родител няма симптоми на заболяване). Този тип предаване означава, че за да има DIRA, индивидът се нуждае два мутирани гени, един от майката и друг от бащата. Дватама родители са носители (носителят има само едно мутирало копие, но не болестта), а не болни. Родителите, които имат дете с DIRA имат 25% риск второ дете да има DIRA. Пренатална диагностика е възможна.

### **1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предотврати?**

Детето има заболяване, защото е родено с мутирани гени, причиняващи DIRA.

### **1.6 Инфекциозно ли е?**

Не, не е.

### **1.7 Какви са главните симптоми?**

Основните симптоми на болестта са възпаление на кожата и възпаление на костите. Възпалението на кожата се характеризира със зачервяване, пустули и лющене. Промените могат да засегнат всяка част на тялото. Кожното заболяване започва спонтанно, но може да бъде обострено от локално нараняване. Така например, интравенозни канюли, често водят до локално възпаление. Възпалението на костта се характеризира с болезнени костни подутини, често със зачервяване и повишена локална температура на надлежащата кожа.

Много кости могат да бъдат засегнати, включително крайниците и ребрата. Възпалението обикновено включва периоста (мембраната, покриваща костта. Периостът е много чувствителен към болка. Ето защо, засегнати деца често са неспокойни и нещастни. Това може да доведе до лошо хранене и забавяне на растежа. Възпалението на ставното пространство не е типичен белег на DIRA. Ноктите на пациентите може да се деформират.

### **1.8 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?**

---

Всички засегнати деца са тежко болни. Въпреки това, тежестта на заболяване не е една и съща при всяко дете. Дори в рамките на една и съща фамилия, не всички засегнати деца ще са еднакво зле.

### **1.9 Различно ли е заболяването от това при възрастните?**

DIRA е установено само при децата. В миналото, преди ефективното лечение да стане достъпно, тези деца щяха да умрат преди да достигнат зряла възраст. Следователно, характеристиките на DIRA в зряла възраст са неизвестни.

## **2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как се диагностицира?**

Първо трябва да има съмнение за DIRA въз основа на характеристиките на заболяването на детето. DIRA може да се докаже само със генетичен анализ. Диагнозата на DIRA се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, един от всеки родител. Генетичният анализ може да не е наличен във всяко реферативно здравно заведение от трето ниво.

### **2.2 Какво е значението на лабораторните изследвания?**

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на активността на заболяването, за да се оцени степента на възпалението.

Тези тестове се повтарят след като детето остане без симптом. Наблюдението продължава докато резултатите станат близо до нормалните.

Малко количество кръв също е необходимо за генетичен анализ. Децата, които са на лечение с анакинра през целия живот трябва да предоставят редовно проби на кръв и урина за наблюдателна цел.

### **2.3 Може ли да бъде лекувано или излекувано?**

---

Заболяването не може да бъде излекувано, но може да се контролира с доживотно използване на анакинра.

## **2.4 Какво е лечението?**

DIRA не може да се контролира адекватно с противовъзпалителни лекарства. Високи дози кортикостероиди може частично да контролират симптомите на заболяването, но обикновено за сметка на нежеланите странични ефекти. Обезболяващите обикновено са необходими, за да се контролира болки в костите, докато лечението с анакинра подейства. Анакинра е синтезирана форма на IL-1RA (протеинът, който липсва при болните). Ежедневно инжектиране с анакинра е единствената терапия, която е ефективна за лечението на DIRA. По този начин, недостигът на натурален IL-1 RA е коригиран и заболяването може да бъде овладяно. Рецидивите на болестта може да бъдат предотвратени. След като диагнозата е поставена, това лекарство ще трябва да се инжектира на детето за останалата част от неговия / нейния живот. Ако се прилага ежедневно, симптомите изчезват при повечето пациенти. Някои пациенти, обаче, са показали частичен отговор. Родителите не трябва да променят дозата без да се консултират с лекар. Ако се спре инжектирането на лекарството, заболяването ще се възобнови. Тъй като е потенциално животно-застрашаващо заболяване, това трябва да се избегне.

## **2.5 Какви са страничните ефекти на лекарствената терапия?**

Най-обезпокоителните странични ефекти на анакинра са болезнени реакции в мястото на инжектиране, сравними с ужилване от насекомо. Особено през първите седмици на лечението, те могат да бъдат доста болезнени. Инфекции са наблюдавани при пациенти, лекувани с анакинра за болести, различни от DIRA. Не е известно дали тези странични ефекти се еднакво валидни и за пациенти с DIRA. Някои деца, лекувани с анакинра за други нарушения, развиват наднормено тегло. Не е известно дали това се отнася за DIRA. Анакинра е бил използван при деца от началото на 21 век. Поради това остава неизвестно

---

дали има странични ефекти в много дългосрочен план.

## **2.6 Колко дълго продължава лечението?**

Лечението е за цял живот.

## **2.7 Какво е мнението за нетрадиционна или допълнителна терапия?**

Няма такава терапия за това заболяване.

## **2.8 Какви контролни прегледи са нужни?**

При децата на лечение трябва да се изследва кръв и урина два пъти годишно.

## **2.9 Колко дълго ще трае заболяването?**

Заболяването е за цял живот.

## **2.10 Каква е дългосрочната прогноза (предполагаеми последствия и ход) на заболяването?**

Ако лечението с анакинра се стартира по-рано и продължава без прекъсване, децата с DIRA вероятно ще живеят нормален живот. Ако има забавяне на диагнозата или липса на съответствие с лечението, пациентът е с риск от прогресираща активност на заболяването. Това може да доведе до смущения в растежа, тежки костни деформации, осакатяване, кожни белези и евентуално смърт.

## **2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?**

Не, защото е генетично заболяване. Въпреки това, доживотното лечение дава възможност пациентът да живее нормален живот, без ограничения.

## **3. ЕЖЕДНЕВИЕ**

---

### **3.1 Как се отразява заболяването на ежедневието на детето и семейството му?**

Детето и семейството са изправени пред сериозни проблеми, преди заболяването да се диагностицира. След поставянето на диагнозата и започване на лечение, много деца водят почти нормален живот. Някои деца имат костни деформации, които могат сериозно да попречат на нормалната им активност. Дневните инжекции могат да бъдат в тежест, не само заради неудобството, но също и поради изискванията за съхранение на анакинра и могат да попречат на пътуване. Друг проблем може да се окаже психологическа тежест на лечението през целия живот. Пациентски и родителски образователни програми може да разглеждат този въпрос.

### **3.2 Какво е мнението за училището?**

Когато заболяването не е довело до трайно увреждане и се контролира изцяло от анакинра, не съществуват ограничения.

### **3.3 Какво е мнението за спорта?**

Когато заболяването не е довело до трайно увреждане и се контролира изцяло от анакинра, не съществуват ограничения. Скелетни увреди, настъпили в началото на заболяването може да ограничат физическата активност, но няма нужда от допълнителни ограничения.

### **3.4 Необходима ли е диета?**

Няма специфична диета.

### **3.5 Може ли климатът да повлияе курса на лечение?**

Не, не може.

### **3.6 Може ли детето да се ваксинира?**

Да може да се ваксинира. Необходима е ,обаче, консултация с

---

лекуващия лекар относно живите атенюирани ваксини.

### **3.7 Има ли рискове за сексуалния живот, бременност и раждане?**

Понастоящем не е ясно дали анакинра е безопасна за бременни жени.