

## کمبود آنتاگونیست های گیرنده های اینترلوکین 1 DIRA

نسخه 2016

### چيست؟ DIRA 1-

#### 1.1 اين بيماری چيست؟

کمبود 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 بيماری 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 بيماری ارثی 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 اشتهایی 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.

