



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

## **IL-1 Receptoriaus Antagonisto Trūkumas (DIRA)**

Versija 2016

### **1. KAS YRA DIRA?**

#### **1.1. Kokia tai liga?**

IL-1 receptoriaus antagonistų trūkumas (Deficiency of IL-1 Receptor Antagonist, DIRA) yra reta genetinė liga. Sergantiems vaikams pasireiškia sunkus odos ir kaulų uždegimas. Kiti organai, tokie kaip plaučiai, taip pat gali būti pažeisti. Negydoma liga lemia invalidumą ar mirtį.

#### **1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?**

DIRA yra labai reta liga. Šiuo metu žinoma mažiau nei 10 atvejų pasaulyje.

#### **1.3. Kokios šios ligos priežastys?**

DIRA yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas, vadinamas IL1RN, gamina baltymą, IL-1 receptoriaus antagonistą (IL-1RA), kurio vaidmuo labai svarbus uždegiminių reiškinių pasibaigimui. IL-1RA neutralizuoja baltymą interleukiną-1 (IL-1), kuris yra galingas uždegimo nešėjas žmogaus organizme. Sergant DIRA, IL1RN genas yra mutavęs ir organizmas negali gaminti IL-1RA, todėl IL-1 gamyba nebestabdoma ir paciento organizme savaime vystosi uždegimo procesai.

#### **1.4. Ar ši liga paveldima?**

Ši liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad ji nesusijusi su lytimi ir nė vienas iš tėvų neturi šios ligos simptomų). Šis

---

perdavimo tipas reiškia, kad susirgti DIRA žmogus gali turėdamas du mutavusius genus, vieną iš mamos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Tėvų, kurių vaikas susirgo DIRA, rizika, kad kitas jų vaikas taip pat susirgs DIRA, siekia 25 procentus. Tokia rizika nustatoma antenataline diagnostika (iki gimdymo).

### **1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?**

Vaikas suserga šia liga todėl, kad gimė su mutavusiais genais, kurie lemia susirgimą DIRA.

### **1.6. Ar ši liga užkrečiama?**

Ne, ji neužkrečiama.

### **1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?**

Pagrindiniai ligos simptomai yra odos ir kaulų uždegimas. Odos uždegimo bruožai: paraudimas, pustulės ir pleiskanojimas. Odos pakitimų gali atsirasti visame kūne. Odos pažeidimai atsiranda savaime, bet jų būklę gali pabloginti vietinis sužalojimas. Pavyzdžiui, intraveninis kateteris dažnai sukelia vietinį odos uždegimą. Kaulų uždegimui būdingas skausmingas kaulo patinimas, dažnai oda virš kaulo parausta ir tampa šilta.

Liga gali paveikti daug kaulų, tarp jų galūnių ir šonkaulių. Paprastai uždegimas apima antkaulį – plėvę, dengiančią kaulą. Antkaulis labai jautrus skausmui, todėl sergantys vaikai dažnai būna irzlūs ir nelaimingi. Tai gali lemti nevalgumą ir sulėtėjusį augimą. Kaulo uždegimas sąnario srityje nėra tipinis DIRA požymis. Sergančių DIRA pacientų nagai gali deformuotis.

### **1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?**

Visų vaikų liga yra sunkios formos, tačiau jiems pasireiškia nevienodo stiprumo simptomai. Net ir toje pačioje šeimoje vaikai serga nevienodai.

### **1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?**

---

DIRA kol kas buvo nustatyta tik vaikams. Praeityje, prieš atrandant veiksmingą gydymą, sergantys vaikai greičiausiai mirdavo nesulaukę suaugusiųjų amžiaus. Todėl suaugusiųjų DIRA simptomai nėra žinomi.