



www.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.

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Visų pirma įtarti DIRA leidžia nurodyti vaiko ligos požymiai. DIRA liga gali būti įrodyta tik genetiniais tyrimais. Diagnozė patvirtinama, jeigu pacientas turi 2 mutacijas, po vieną iš kiekvieno tėvo. Genetiniai tyrimai gali būti prieinami ne kiekviename tretinio lygio centre.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą ligai suaktyvėjus.

Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja.

Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti. Vaikai, kurie visą gyvenimą vartoja anakinrą, reguliariai turi atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus būklei stebėti.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Liga nėra išgydoma, bet gali būti kontroliuojama visą gyvenimą vartojant anakinrą.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

DIRA negali būti tinkamai kontroliuojama vaistais nuo uždegimo. Didelėmis kortikosteroidų dozėmis galima iš dalies kontroliuoti ligos simptomus, bet neišvengiamai atsiranda nepageidaujamų reiškinių. Nuskausminamieji reikalingi kaulų skausmams sumažinti tuo laiku, kol pradės veikti anakinra. Anakinra yra dirbtinai sukurtas IL-1RA – baltymas, kurio sergantiems DIRA trūksta. Kasdienės anakinros injekcijos yra vienintelis veiksmingas DIRA gydymo būdas. Atkūrus IL-1RA atsargas, ligą galima suvaldyti ir užkirsti kelią jos atsinaujinimui.

Pritaikius gydymą po diagnozės nustatymo, vaikas visą gyvenimą kasdien turės leisti vaistus. Gydant kasdienėmis injekcijomis, daugeliui pacientų simptomai išnyksta. Tačiau kai kuriems pacientams pasiekiamas tik dalinis organizmo atsakas. Vaisto dozės negalima keisti nepasitarus su gydytoju.

Jeigu pacientas nustoja leisti vaistus, liga grįžta. Kadangi ji gali būti mirtina, negalima nutraukti gydymo.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Labiausiai varginantis šalutinis poveikis yra skausminga reakcija vaisto leidimo vietoje, kaip įgėlus vabzdžiui. Skausmas ypač juntamas pirmosiomis gydymo savaitėmis. Pacientams, sergantiems ne DIRA ir gydomiems anakinra, vystosi infekcijos, tačiau neaišku, ar toks pat šalutinis poveikis pasireišk ir DIRA sergantiems pacientams. Kai kurie vaikai, gydomi anakinra nuo kitų susirgimų, priauga nepageidaujamo svorio, bet taip pat nėra žinoma, ar taip nutiks ir pacientams, sergantiems DIRA. Anakinra naudojama vaikams gydyti tik nuo 21 amžiaus pradžios, taigi dar nėra pakankamai duomenų apie ilgalaikius vaisto sukeltus šalutinius reiškinius.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Jokių alternatyvių ar netradicinių šios ligos gydymo būdų nėra.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Jei gydymas anakinra pradedamas anksti ir tęsiamas pagal rekomendacijas, vaikas, sergantis DIRA, greičiausiai galės gyventi normalų gyvenimą. Jei diagnozė nustatoma vėlai arba nesilaikoma gydymo režimo, kyla rizika, kad liga suaktyvės: gresia augimo sutrikimai, sunkios kaulų deformacijos, odos randėjimas ir galiausiai mirtis.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau visą gyvenimą vartodamas vaistus pacientas gali gyventi normalų gyvenimą be jokių suvaržymų.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Vaikas ir šeima didžiausių sunkumų patiria, kol nustatoma diagnozė. Kai diagnozė paaiškėja, skiriamas gydymas ir vaikas gali gyventi beveik normalų gyvenimą. Kai kuriems vaikams išsivysčiusios kaulų deformacijos sutrikdo įprastinę veiklą. Kasdienės injekcijos gali būti našta ne tik dėl patiriamo diskomforto, bet ir anakinros laikymo sąlygų, trukdančių keliauti.

Kita problema yra psichologinė našta dėl gydymo, kuris truks visą gyvenimą. Pacientų ir jų tėvų švietimo programos turėtų padėti susidoroti su šiais sunkumais.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Jei liga nesukėlė negrįžtamo neįgalumo ir yra visiškai kontroliuojama anakinros injekcijomis, nėra jokių apribojimų.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Jei liga nesukėlė negrįžtamo neįgalumo ir yra visiškai kontroliuojama anakinros injekcijomis, nėra jokių apribojimų. Skeleto pažeidimas, atsiradęs ankstyvoje ligos fazėje, gali riboti fizinį aktyvumą, bet kitų suvaržymų nėra.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Ne, neturi.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima skiepyti, tačiau tėvai turi susisiekti su gydančiu gydytoju prieš skiepijant gyvosiomis susilpnintomis vakcinomis.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Šiuo metu nėra duomenų, ar anakinrą saugu vartoti nėščioms moterims.