www.printo.it/pediatric-rheumatology/LY/intro

عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA)

نسخة من

1- ما هو عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA)

1-1 ما هو؟

عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA) هو مرض وراثي نادر، ويُعاني الأطفال المصابون به من التهاب شديد في الجلد والعظم، وقد تطال الإصابة أعضاء أخرى مثل الرئتين، وقد تؤدي عدم معالجة المرض إلى إعاقة شديدة أو حتى إلى الموت.

1-2 ما مدى شيوعه؟

عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA) هو مرض نادر، وعدد المرضى المصابين به في الوقت الحالي على مستوى العالم أقل من 10 مرضى.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA) هو مرض وراثي، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة به IL1RN، وهو يُنتج بروتيناً - مضاد مستقبل 1-IL (1RA-IL) - يقوم بدور في زوال الالتهاب بشكل طبيعي. يُبطل 1RA-IL مفعول البروتين إنترلوكين-1 (1-IL) الذي يعد مرسالاً التهابياً قوياً في جسم الإنسان. وإذا كان الجين IL1RN يحمل طفرة - كما هو الحال في مرض عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA) - فلن يستطيع الجسم من إنتاج 1RA-IL، وبالتالي لن يكون هناك ما يعارض 1-IL وسيُصاب المريض بالالتهاب.

1-4 هل المرض وراثي؟

هذا المرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية المتنحية (مما يعني أنه غير مرتبط بنوع الجنس ولا يلزم أن تظهر على أي من الوالدين أعراضه)، وهذا النوع من الانتقال يعني أن إصابة الشخص بعوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA) تستلزم وجود جينين متعرضين لطفرة جينية أحدهما من الأم والآخر من الأب، لذا يعتبر الأبوان حاملين لذلك الجين (حامل لنسخة واحدة من الجين الذي تعرض للطفرة وليس المرض) وليسا

مريضين. وتبلغ نسبة خطر إنجاب الأبوين اللذين لديهما طفل مصاب بعوز مضاد مستقبل المرض لتشخيص إمكانية وهناك ،25% المرض بنفسٍ أيضا مصاب آخر لطفل IL-1 (DIRA) قبل الولادة.

1-5 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ هل يمكن الوقاية منه؟
طفلك مصاب بهذا المرض لأنه وُلِد ولديه جينات تعرضت لطفرة وهي السبب في الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA).

1-6 هل هو معدٍ؟
كلا، هذا المرض ليس معدياً.

1-7 ما هي الأعراض الرئيسية؟
تتمثل الأعراض الأساسية لهذا المرض في التهاب الجلد والعظام، ويتميز التهاب الجلد بالحمرة والبثور والتقشر، وقد تُصيب هذه التغيرات جميع أجزاء الجسم. يأتي المرض الجلدي بشكل تلقائي ولكنه من الممكن أن يتفاقم بسبب إصابة موضعية؛ فعلى سبيل المثال، غالباً ما تؤدي الكانيولا الوريدية إلى الإصابة بالتهاب موضعي. أما التهاب العظام فيتميز بوجود تورمات عظمية مؤلمة مع احمرار الجلد المغطي لها ودفئه في أغلب الأحيان.
يمكن أن تُصاب عظام عديدة بما في ذلك الأطراف والضلوع، وعادة ما يُصيب الالتهاب السِمْحاق وهو الغشاء الذي يُغطي العظم، وهو حساس للغاية تجاه الألم، لذا غالباً ما يشعر الأطفال المصابون بالتهيج ويكونون في حالة يرثى لها، وقد يؤدي ذلك إلى سوء التغذية وضعف النمو. لا يُعد التهاب منطقة المفاصل في المعتاد أحد مظاهر الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)، بينما يمكن أن تُصبح أظافر المرضى المصابين بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA) مشوهة.

1-8 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟
جميع الأطفال المصابين كانوا مرضى بشدة، ولكن شدة المرض تختلف بين طفل وآخر، حتى في العائلة الواحدة لا يكون كل الأطفال المصابين متساوين في المرض.

1-9 هل تختلف الإصابة في هذا المرض عند الأطفال والبالغين؟
الأطفال فقط هم من يُصابون بمرض عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)، وفي الماضي قبل أن يُصبح العلاج الفعال متاحاً، كان يموت هؤلاء الأطفال قبل مرحلة البلوغ، لذا تعتبر مظاهر المرض في مرحلة البلوغ غير معروفة.