



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

IL-1 Reseptör Antagonisti Eksikliği (DIRA)

2016'un türevi

1. DIRA NEDİR

1.1 Nasıl Bir Hastalıktır?

IL-1 Reseptör Antagonisti eksikliği (DIRA) nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Hasta çocuklarda ciddi cilt ve kemik enflamasyonu görülür. Akciğerler gibi diğer organlarıda tutabilir. Hastalık tedavi edilmezse ciddi sakatlık ve hatta ölüme yol açabilir.

1.2 Ne Sıklıkla Görülür?

DIRA oldukça nadir bir hastalıktır. Dünyada şu ana kadar çok az hastada görülmüştür.

1.3 Hastalığın Sebepleri Nelerdir?

DIRA kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu gen IL1RN olarak adlandırılır. IL-1 reseptörü antagonisti (IL-1RA) adında, enflamasyonun kontrolünde rol oynayan bir proteini üretir. IL-1RA insan vücudunda güçlü bir enflamatuar aracı olan interlökin-1 (IL-1)'i nötralize eder. DIRA'da olduğu gibi, IL1RN geninde bir mutasyon varsa vücut IL-1RA üretemez. Bu nedenle artık IL-1'e baskılanamaz ve sonuçta hastada enflamasyon gelişir.

1.4 Hastalık Kalıtsal Mıdır?

Otozomal resesif (çekinik) olarak kalıtılır (bunun anlamı şudur: cinsiyete bağlı değildir ve anne babada hastalık belirtileri görülmesi şart değildir). Bu kalıtım formuna göre, bir kişide DIRA olması için biri anneden ve

diğeri babadan gelen iki mutasyonlu gen gereklidir. Hem anne hem de baba taşıyıcıdır (taşıyıcı sadece tek mutasyonlu gene sahiptir ve hastalık yoktur) ve hasta değildirler. Çocuğunda DIRA olan anne babalarda ikinci çocuğunda da DIRA olması riski %25'tir. Doğum öncesi (antenatal) tanı mümkündür.

1.5 Neden Benim Çocuğum Hasta oldu? Önlenebilir miydi?

Çocuğunuz hastadır çünkü DIRA'ya neden olan mutasyonlu genlerle doğmuştur.

1.6 Hastalık Bulaşıcı Mıdır?

Hayır bulaşıcı değildir.

1.7 Hastalığın Başlıca Belirtileri Nelerdir?

Hastalığın başlıca bulguları deri ve kemik enflamasyonudur. Ciltteki enflamasyon kızarıklık, püstüller ve pullanma/kabuklanma ile karakterizedir. Bu değişiklikler vücudun her yerini etkileyebilir. Derideki kendiliğinden ortaya çıkar ancak lokal yaralanma ile daha kötü hale gelebilir. Örneğin damar içine takılan bir kanül sıklıkla lokal enflamasyona yol açar. Kemik enflamasyonu, ağrılı kemik şişlikleri ile karakterizedir ve üzerindeki cilt dokusu sıklıkla kızarıklık görünümüne ve sıcaktır.

Kol, bacak ve kaburgalar dahil bir çok kemik tutulabilir Enflamasyon tipik olarak kemiği saran zarı yani periostu tutar. Periost ağrı duyusuna çok hassastır. Bu yüzden hasta çocuklar genelde huzursuz ve ızdıraplıdır. Bu durum beslenme yetersizliği ve gelişme geriliğine yol açabilir. Eklem aralığında enflamasyon görülmesi DIRA'nın tipik özelliği değildir. DIRA hastalarının tırnaklarında şekil bozukluğu görülebilir.

1.8 Hastalık Her Çocukta Aynı Mıdır?

Etkilenen bütün çocukların ciddi olarak hastalanır. Ancak etkilenen her çocukta aynı değildir. Aynı aileden olsalar dahi etkilenen her çocuğun eşit derecede hasta olmayabilir.

1.9 Hastalık Çocuklarda ve Erişkinlerde Farklı Mıdır?

DIRA sadece çocuklarda görülmüştür. Geçmişte etkin tedavi yöntemleri yokken bu çocuklar yetişkin yaşlara ulaşmadan hayatlarını kaybetmekteydi. Bu nedenle DIRA'nın yetişkinlerdeki özellikleri bilinmemektedir.