



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/UA/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/UA/intro)

# Дефіцит Антагоніста Рецептора Інтерлейкіну 1 (DIRA)

Версія 2016

## 1. Про DIRA

### 1.1 Що це таке?

Дефіцит антагоніста рецептора інтерлейкіну 1 є рідкісним генетичним захворюванням. Хворі діти скаржаться на важке запалення шкіри та кісток. Можуть бути пошкодженими інші органи, наприклад легені. Без проведення лікування захворювання призводить до важкої інвалідизації та може привести до смерті.

### 1.2 Як часто зустрічається захворювання?

DIRA зустрічається надзвичайно рідко. На сьогодні у світі було ідентифіковано менше 10 випадків.

### 1.3 Яка є причина захворювання?

DIRA є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називають IL1RN. Він продукує один білок, антагоніст рецептора для інтерлейкіну 1 (IL-1RA), котрий відіграє ключову роль у природньому завершенні запального процесу. IL-1RA нейтралізує протеїн інтерлейкін -1 (IL-1), котрий є причиною надзвичайно сильного запального процесу у людському організмі. Якщо IL1RN-ген є носієм мутації, як і при DIRA, організм не може більше продукувати IL-1RA. У цьому випадку немає більше жодного супротивника для IL-1, і запальний процес запускається в організмі пацієнта.

---

#### **1.4 Чи захворювання є спадковим?**

Захворювання успадковується автосомно-рецесивно (це означає, що немає залежності від статі і жодний з батьків не має симптомів хвороби). У цьому випадку для успадкування особі необхідно мати два мутантні гени, один від матері та один від батька, щоб захворіти на DIRA. Обоє батьків дійсно є носіями (тільки один носій має мутантну копію, але не хворобу), але не пацієнтами. У батьків, які мають дитину з DIRA, імовірність, що друга дитина народиться з цим захворюванням становить 25%. Існує ймовірність діагностувати хворобу у материнській утробі.

#### **1.5. Чому моя дитина страждає від цієї хвороби? Чи можна було попередити захворювання?**

Ваша дитина страждає від захворювання, оскільки вона народилася з мутантними генами, які викликають DIRA.

#### **1.6 Чи це заразно?**

Ні, DIRA не є заразною.

#### **1.7 Які симптоми є основними?**

Основними проявами захворювання є запалення шкіри та кісток. Запальний процес на шкірі проявляється почервонінням, пустулами та лущенням. Такі зміни можуть розвиватися у будь-якому місці тіла. Шкірні зміни розвиваються спонтанно, але можуть викликатися локальним пошкодженням шкіри. До прикладу, внутрішньовенні катетери можуть приводити до локального запалення. Запалення у кістках проявляється болючими набряками кісток, що часто супроводжується почервонінням та підвищенням температури поверхневих ділянок шкіри.

Багато кісток можуть бути пошкодженими, в тому числі кінцівки та ребра. Типовим є запалення періосту – зовнішньої оболонки кістки. Періост є дуже чутливим до болю. Тому хворі діти є дратівливими та плаксивими. Це може призводити до поганої відживи та обмеження росту. Запалення суглобового простору є, швидше

---

всього, нетиповим для DIRA. Нігті пацієнтів з DIRA можуть мати деформації.

### **1.8 Чи хвороба перебігає у кожного пацієнта однаково?**

Всі хворі діти є важко хворими. Навіть у тій самій сім'ї важкість захворювання у дітей є різною.

### **1.9 Чи хвороба відрізняється у дітей та дорослих?**

DIRA був дотепер описаний тільки у дітей. Раніше, коли не було ефективної терапії, ці діти помирали, не досягнувши повноліття. Таким чином, немає інформації про DIRA в зрілому віці.