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

Deficiencia del antagonista del receptor de la IL-1 (DIRA)

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL SÍNDROME DIRA

1.1 ¿En qué consiste?

La deficiencia del antagonista del receptor de la IL-1 (DIRA, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética rara. Los niños que la padecen presentan inflamaciones cutáneas y óseas graves. También pueden afectarse otros órganos, como los pulmones. Si no se trata, la enfermedad puede llevar a una discapacidad importante e incluso causar la muerte.

1.2 ¿Es muy frecuente?

El síndrome DIRA es muy poco frecuente. Actualmente se han identificado pocos casos a nivel mundial.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

El síndrome DIRA es una enfermedad de causa genética. El gen responsable se llama IL1RN. Este gen produce una proteína, el antagonista del receptor de la IL-1 (IL-1RA), que juega un importante papel en la resolución natural de la inflamación. El IL-1RA neutraliza a la proteína interleucina-1 (IL-1), que es un potente mensajero inflamatorio del cuerpo humano. Si el gen IL1RN tiene una mutación, como ocurre en el síndrome DIRA, el organismo no puede producir el IL-1RA. Por tanto, la IL-1 no podrá ser neutralizada y el paciente desarrollará inflamación de forma cosntante.

1.4 ¿Es hereditaria?

Se hereda como una enfermedad autosómica recesiva (lo que significa que no está ligada al sexo y que ninguno de los progenitores necesita mostrar síntomas de la enfermedad). Este tipo de transmisión significa que para tener DIRA, una persona necesita tener dos genes mutados, uno de la madre y el otro del padre. Ambos progenitores son portadores (un portador tiene solamente una copia mutada, pero no sufre la enfermedad) pero no son pacientes, ya que no presentarán síntomas. Los progenitores que tienen un hijo con DIRA tienen un riesgo del 25 % de tener un segundo hijo con esta misma patología. Es posible realizar el diagnóstico prenatal.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede evitarse?

El niño tiene la enfermedad porque nació con los genes mutados que causan el síndrome DIRA. Siendo una enfermedad rara, el síndrome DIRA no está entre las enfermedades que los ginecólogos descartan en las pruebas de control del embarazo (amniocentesis).

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

Los principales síntomas de la enfermedad son la inflamación cutánea y la inflamación ósea. La inflamación cutánea se caracteriza por enrojecimiento, descamación y formación de pústulas. Los cambios pueden afectar cualquier parte del cuerpo. La enfermedad cutánea aparece de forma espontánea pero las lesiones traumáticas locales pueden empeorarla. Por ejemplo, las cánulas intravenosas a menudo producen inflamación local. La afectación ósea se caracteriza por inflamaciones óseas dolorosas, a menudo con enrojecimiento y calor en la piel de la zona que recubre al hueso.
Puede afectar a varios huesos, incluyendo las extremidades y las costillas. Normalmente la inflamación compromete el periostio, que es la membrana más externa que cubre el hueso. El periostio es muy

sensible al dolor, y por lo tanto, los niños afectados suelen estar irritables y abatidos. Esto puede provocar inapetencia y retraso en el crecimiento. La inflamación articular no es una característica típica del DIRA. Puede que las uñas de los pacientes con DIRA presenten deformidades.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

Todos los niños afectados han estado gravemente enfermos. Sin embargo, los síntomas pueden variar de un niño a otro . Incluso, en el seno de una misma familia, la enfermedad puede tener un comportamiento diferente en los niños enfermos

1.9 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

El síndrome DIRA únicamente se ha reconocido en niños. En el pasado, antes de que existiese un tratamiento efectivo disponible, estos niños podían morir antes de alcanzar la edad adulta. Por consiguiente, se desconocen las características del síndrome DIRA en la edad adulta.