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

Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonisten (DIRA)

Version von 2016

1. ÜBER DIRA

1.1 Was ist das?

Die Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonisten (DIRA) ist eine seltene genetische Erkrankung. Die betroffenen Kinder leiden unter einer schweren Entzündung der Haut und der Knochen. Es können auch andere Organe wie die Lunge betroffen sein. Ohne Behandlung kann die Erkrankung zu schwerer Behinderung und sogar zum Tod führen.

1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

DIRA kommt sehr selten vor. Bis heute wurden weltweit weniger als 10 Patienten identifiziert.

1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

DIRA ist eine genetische Erkrankung. Das verantwortliche Gen heißt IL1RN. Es produziert ein Protein, IL-1-Rezeptorantagonist (IL-1RA), das bei der natürlichen Beendigung einer Entzündung eine Rolle spielt. IL-1RA neutralisiert das Protein Interleukin-1 (IL-1), bei dem es sich um einen leistungsstarken Entzündungsbotenstoff im menschlichen Körper handelt. Wenn das IL1RN-Gen Träger einer Mutation ist, wie es bei DIRA der Fall ist, kann der Körper IL-1RA nicht mehr herstellen. Dann gibt es keinen Gegenspieler zu IL-1-mehr, und es werden entzündliche Prozesse im Körper des Patienten in Gang gesetzt.

1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

Die Krankheit wird in einem autosomal-rezessiven Erbgang vererbt (das bedeutet, dass sie unabhängig vom Geschlecht ist und keines der Elternteile Symptome der Erkrankung aufweisen muss). Bei dieser Art von Vererbung muss eine Person zwei mutierte Gene, eins von der Mutter und eins vom Vater, haben, um an DIRA zu erkranken. Beide Elternteile sind zwar Träger (ein Träger hat nur eine mutierte Kopie, aber nicht die Krankheit), aber keine Patienten. Bei Eltern, die bereits ein Kind mit DIRA bekommen haben, besteht die Wahrscheinlichkeit, dass sie ein zweites Kind mit der Erkrankung bekommen 25 %. Es ist möglich, die Erkrankung im Mutterleib zu diagnostizieren.

1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Ihr Kind leidet an der Krankheit, da es mit den mutierten Genen geboren wurde, die DIRA hervorrufen.

1.6 Ist es ansteckend?

Nein, DIRA ist nicht ansteckend.

1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Die Hauptsymptome der Krankheit sind Entzündungen der Haut und der Knochen. Die entzündlichen Prozesse der Haut sind durch Rötung, Pusteln und Schuppung gekennzeichnet. Diese Veränderungen können jede Stelle des Körpers betreffen. Die Hautveränderungen treten spontan auf, können aber durch lokale Verletzungen verschlimmert werden. Ein Beispiel sind intravenöse Kanülen, die oft zu lokalen Entzündungen führen. Die Entzündung der Knochen ist gekennzeichnet durch das schmerzhafte Anschwellen des Knochens, das häufig mit einer Rötung und Überwärmung der darüber liegenden Hautbereiche einhergeht.

Viele Knochen können beteiligt sein, einschließlich Gliedmaßen und Rippen. Typischerweise betrifft die Entzündung das Periost, die den Knochen umhüllende Membran. Das Periost ist sehr schmerzempfindlich. Daher sind betroffene Kinder oft leicht reizbar und

weinerlich. Das kann zu schlechter Nahrungsaufnahme und beeinträchtigtem Wachstum führen. Entzündungen des Gelenkspalts sind eher untypisch bei DIRA. Die Nägel von Patienten mit DIRA können Verformungen aufweisen.

1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Alle betroffenen Kinder sind schwer krank. Allerdings ist die Ausprägung nicht bei jedem Kind gleich. Selbst in derselben Familie ist der Schweregrad der Erkrankung von Kind zu Kind unterschiedlich.

1.9 Unterscheidet sich die Erkrankung bei Kindern und Erwachsenen?

DIRA wurde bisher nur bei Kindern festgestellt. Früher, als es noch keine wirksame Therapie gab, verstarben diese Kinder noch vor dem Erreichen des Erwachsenenalters. Daher gibt es keine Erkenntnisse über die Ausprägungen von DIRA im Erwachsenenalter.