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

Difetto dell’Antagonista Recettoriale dell’ il-1 (DIRA)

Versione 2016

1. CHE COS’È LA DIRA

1.1 Che cos’è?

Il difetto dell’antagonista recettoriale dell’IL-1 (DIRA) è una malattia genetica rara. I bambini colpiti soffrono di una forma infiammatoria grave della pelle e delle ossa. Possono essere interessati anche altri organi come i polmoni. Se non trattata, questa malattia può portare a disabilità gravi e perfino alla morte.

1.2 È diffusa?

La DIRA è molto rara. Attualmente, sono stati identificati pochissimi pazienti in tutto il mondo.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La DIRA è una malattia genetica. Il gene responsabile è chiamato IL1RN. Produce una proteina, l’antagonista recettoriale di IL-1 (IL-1RA), che gioca un ruolo nella risoluzione naturale dell’infiammazione. L’IL-1RA neutralizza la proteina interleuchina- 1 (IL-1), che è un potente messaggero dell’infiammazione nel corpo umano. Se il gene IL1RN è mutato, come accade nella DIRA, il corpo non può produrre l’IL-1RA. Quindi, l’IL-1 non è più neutralizzata e il paziente sviluppa infiammazione.

1.4 È ereditaria?

È ereditata come malattia autosomica recessiva (il che significa che non è legata al sesso e nessuno dei due genitori mostra necessariamente i sintomi della malattia). Questo tipo di trasmissione implica che per avere la DIRA, una persona deve avere due geni mutati, uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre. Entrambi i genitori sono portatori e non pazienti (un portatore ha solo una copia del gene mutato ma non la malattia). I genitori che hanno un bambino con DIRA, presentano il 25% di rischio che un secondo bambino abbia anch'esso la DIRA. È possibile effettuare una diagnosi prenatale.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha la malattia perché è nato con le mutazioni genetiche che causano la DIRA.

1.6 È infettiva?

No.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

I sintomi principali della malattia sono infiammazione della pelle e delle ossa. L'infiammazione della pelle è caratterizzata da arrossamento, pustole e desquamazione. Le alterazioni possono colpire qualsiasi parte del corpo. La malattia della pelle si presenta spontaneamente ma può essere esacerbata da traumi locali. Ad esempio, le cannule endovenose spesso causano infiammazione locale. L'infiammazione ossea è caratterizzata da tumefazioni dolorose delle ossa, spesso con la zona di pelle sovrastante arrossata e calda.
Possono essere interessate molte ossa, compresi gli arti e le costole. L'infiammazione tipicamente interessa il periostio, la membrana che ricopre le ossa e che è molto sensibile al dolore. Quindi, i bambini colpiti sono spesso irritabili e sofferenti. Questo può determinare rifiuto dell'alimentazione e ritardo di crescita. L'infiammazione dell'articolazione non è una caratteristica tipica della DIRA. Le unghie dei pazienti con DIRA possono deformarsi.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

Tutti i bambini colpiti sono gravemente compromessi. Tuttavia, la malattia non è uguale in tutti i bambini. Anche all’interno della stessa famiglia, non tutti i bambini colpiti si ammaleranno allo stesso modo.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

La DIRA è stata riconosciuta solo nei bambini. In passato, quando non era disponibile un trattamento efficace, questi bambini sarebbero morti prima di raggiungere l’età adulta. Quindi, le caratteristiche della DIRA nell’età adulta sono sconosciute.