



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CY/intro>

Ανεπάρκεια Του Ανταγωνιστή Του Υποδοχέα Της IL-1 (DIRA)

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ DIRA

1.1 Τι είναι;

Η ανεπάρκεια του ανταγωνιστή του υποδοχέα της IL-1 (Deficiency of IL-1 Receptor Antagonist, DIRA) είναι ένα σπάνιο γενετικό νόσημα. Τα προσβεβλημένα παιδιά υποφέρουν από σοβαρή δερματική και οστική φλεγμονή. Άλλα όργανα, όπως οι πνεύμονες, μπορεί να προσβάλλονται. Χωρίς θεραπεία, η νόσος μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρή αναπηρία ή ακόμα και σε θάνατο.

1.2 Πόσο συχνή είναι;

Το DIRA είναι πολύ σπάνιο. Μέχρι τώρα, λιγότεροι από 10 ασθενείς έχουν αναγνωρισθεί σε όλο τον κόσμο.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Το DIRA είναι γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται IL1RN. Παράγει μια πρωτεΐνη, τον ανταγωνιστή του υποδοχέα της IL-1 (IL-1RA), που παίζει ρόλο στη λύση της φλεγμονής. Ο IL-1RA εξουδετερώνει την πρωτεΐνη ιντερλευκίνη-1 (IL-1), η οποία είναι ένας ισχυρός φλεγμονώδης μεταβιβαστής στον ανθρώπινο οργανισμό. Αν το γονίδιο IL1RN φέρει μια μετάλλαξη, όπως συμβαίνει στο DIRA, ο οργανισμός δεν μπορεί να παράγει IL-1RA. Ως εκ τούτου, η IL-1 πλέον δεν αναστέλλεται και ο ασθενής αναπτύσσει φλεγμονή.

1.4 Κληρονομείται;

Κληρονομείται ως σωματικό υπολειπόμενο νόσημα (που σημαίνει ότι δεν συνδέεται με το φύλο και ότι κανένας από τους γονείς δεν πρέπει να παρουσιάζει συμπτώματα της νόσου). Αυτός ο τύπος μεταβίβασης σημαίνει ότι για να έχει DIRA, ένα άτομο χρειάζεται δύο μεταλλαγμένα γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Και οι δύο γονείς είναι φορείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα μεταλλαγμένο αντίγραφο, αλλά όχι τη νόσο) αλλά όχι ασθενείς. Οι γονείς που έχουν ένα παιδί με DIRA, έχουν κίνδυνο 25% να έχει επίσης DIRA ένα δεύτερο παιδί τους. Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή.

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή γεννήθηκε με τα μεταλλαγμένα γονίδια που προκαλούν DIRA.

1.6 Είναι μεταδοτική;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Τα κύρια συμπτώματα της νόσου είναι η φλεγμονή του δέρματος και των οστών. Η φλεγμονή του δέρματος χαρακτηρίζεται από ερυθρότητα, φλύκταινες και απολέπιση. Οι αλλοιώσεις μπορεί να προσβάλουν κάθε σημείο του σώματος. Η δερματική νόσος εμφανίζεται αυτόματα, αλλά μπορεί να επιδεινωθεί από τον τοπικό τραυματισμό. Για παράδειγμα, οι φλεβικοί καθετήρες συχνά οδηγούν σε τοπική φλεγμονή. Η φλεγμονή των οστών χαρακτηρίζεται από επώδυνες οστικές διογκώσεις και το υπερκείμενο δέρμα εμφανίζεται συχνά κόκκινο και ζεστό.

Πολλά οστά μπορεί να προσβάλλονται, συμπεριλαμβανομένων των άκρων και των πλευρών. Η φλεγμονή προσβάλλει συνήθως το περίοστεο, τη μεμβράνη που καλύπτει το οστό. Το περίοστεο είναι πολύ ευαίσθητο στον πόνο. Ως εκ τούτου, τα προσβεβλημένα παιδιά συνήθως είναι ευερέθιστα και δύστροπα. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε κακή διατροφή και σε διαταραχή της ανάπτυξης. Η φλεγμονή των

αρθρώσεων δεν είναι συνήθως χαρακτηριστικό του DIRA. Τα νύχια των ασθενών με DIRA μπορεί να παραμορφωθούν.

1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Όλα τα παιδιά που έχουν προσβληθεί είναι σοβαρά άρρωστα. Ωστόσο, η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια, όλα τα πάσχοντα παιδιά δεν είναι το ίδιο άρρωστα.

1.9 Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά απ' ό,τι στους ενήλικες;

Το DIRA έχει αναγνωρισθεί μόνο σε παιδιά. Στο παρελθόν, πριν υπάρξει διαθέσιμη αποτελεσματική θεραπεία, αυτά τα παιδιά πέθαιναν πριν ενηλικιωθούν. Ως εκ τούτου, τα χαρακτηριστικά του DIRA στην ενήλικη ζωή είναι άγνωστα.