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

Deficiency Of IL-1 receptor Antagonist (DIRA)

Verzija 2016

1. ŠTO JE DIRA?

1.1 Što je to?

Nedostatak antagonista IL-1 receptora (DIRA) rijetka je genetska bolest. Oboljela djeca imaju tešku upalu kože i kostiju. Drugi organi poput pluća također mogu biti zahvaćeni. Neliječena, bolest može dovesti to teških oštećenja, pa čak i smrti.

1.2 Koliko je česta?

DIRA je vrlo rijetka. Trenutno je diljem svijeta zabilježeno tek nekoliko bolesnika.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

DIRA je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se IL1RN. Stvara protein, antagonist IL-1 receptora (IL-1RA), koji ima ulogu u spontanom smirivanju upale. IL-1RA neutralizira protein interleukin-1 (IL-1), koji je snažan glasnik upale u ljudskom tijelu. Ako IL1RN gen nosi mutaciju, kao što je u slučaju DIRA-e, tijelo ne može stvarati IL-1RA. Zbog toga, IL-1 više nije pod kontrolom i bolesnik razvija upalu.

1.4 Je li nasljedno?

Nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest (što znači da nije povezana sa spolom i da ni jedan od roditelja ne mora imati simptome bolesti). Takav oblik prijenosa bolesti znači da osoba mora imati dva mutirana gena kako bi razvila DIRA-u, jedan od oca i jedan od majke.

Oba roditelja su nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju gena, no ne i bolest) i nisu bolesni. Roditelji koji imaju dijete sa DIRA-om imaju 25% rizik da će im drugo dijete također imati DIRA-u. Moguće je i postavljanje dijagnoze prije rođenja.

1.5 Zašto moje dijete ima bolest? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer je rođeno sa mutiranim genima koji uzrokuju DIRA-u.

1.6 Je li bolest zarazna?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi bolesti su upala kože i kostiju. Upala kože karakterizirana je crvenilom, pustulama i ljuskanjem. Promjene mogu zahvatiti bilo koji dio tijela. Kožna bolest javlja se spontano, no može se javiti i nakon lokalnih oštećenja. Npr., intravenozne kanule često dovode do lokalne upale. Upala kosti karakterizirana je bolnim oticanjem kosti, često s crvenilom i toplinom kože iznad zahvaćenih zglobova.
Mnoge kosti mogu biti zahvaćene, uključujući udove i rebra. Upala obično zahvaća periost, membranu koja prekriva kost. Periost je vrlo osjetljiv na bol. Oboljela djeca stoga su često iziritirana i jadna. To može dovesti do smanjenog apetita i usporenog rasta. Upala zglobnih prostora nije tipična za DIRA-u. Nokti bolesnika s DIRA-om mogu postati deformirani.

1.8 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Sva djeca koja se razbole jako su bolesna. Ipak, bolest nije ista u svakog djeteta. Čak i unutar iste obitelji, neće svako dijete koje se razboli biti jednako bolesno.

1.9 Je li bolest u djece drugačija od bolesti u odraslih?

DIRA je prepoznata samo u djece. U prošlosti, prije no što se otkrila učinkovita metoda liječenja, djeca koja su se razboljela umrla su prije no

što su doživjela odraslu dob. Zbog toga su karakteristike DIRA-e u odraslih nepoznate.