https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/HU/intro

IL-1-receptor antagonista deficiencia (DIRA)

Verzió 2016

1. MI A DIRA

1.1 Mi ez?

Az IL-1-receptor antagonista deficiencia (DIRA) egy ritka genetikai betegség. A beteg gyermekek súlyos bőr- és csontgyulladásban szenvednek. A betegség más szerveket is érinthet, például a tüdőt. Ha nem kezelik, súlyos rokkantsághoz, sőt akár halálhoz is vezethet.

1.2 Milyen gyakori?

A DIRA nagyon ritka betegség. Jelenleg csak pár betegről tudnak világszerte.

1.3 Mik a betegség okai?

A DIRA genetikai betegség. A betegségért felelős gén neve IL1RN. Ez a gén termeli az IL-1-receptor antagonista (IL-1RA) nevű fehérjét, amely szerepet játszik a gyulladások természetes gyógyulásában. Az IL-1RA semlegesíti az interleukin-1-et (IL-1), amely fontos szerepet játszik az emberi szervezetben a gyulladásokkal kapcsolatos üzenettovábbításban. Ha az IL1RN gén mutációt hordoz – amint ez DIRA esetén fennáll –, a szervezet nem tud IL-1RA-t termelni. Ezért az IL-1-gyet már nem gátolja semmi, és emiatt gyulladás alakul ki a beteg testében.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

A betegség autoszomális recesszív betegségként örökölt (ami azt

jelenti, hogy nemtől független, és egyik szülőnél sem feltétlenül jelentkeznek a tünetei). A betegségnek ez a fajta átadása azt jelenti, hogy a DIRA kialakulásához az egyénnek két mutált gént kell hordoznia, egyiket az édesanyjától, a másikat az édesapjától. Mindkét szülő hordozza a gént (csak egy mutált génmásolata van), de nem beteg. A DIRA-s gyermek szüleinél 25% esély van arra, hogy a második gyermeknek is ilyen betegsége lesz. A születés előtti diagnózis lehetséges.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeknek azért van ez a betegsége, mert olyan génmutációkkal született, amelyek DIRA-t okoznak.

1.6 Fertőző-e a betegség?

Nem.

1.7 Mik a fő tünetei?

A betegség fő tünete a bőr és a csontok gyulladása. A bőrgyulladás a bőr kivörösödésével, gennyes hólyagosodásával és hámlásával jár. Ezek az elváltozások az összes testrészre kiterjedhetnek. A bőrbetegség spontán módon jelenik meg, de helyi sérülés súlyosbíthatja. Például az intravénás kanül használata gyakran helyi gyulladáshoz vezet. A csontgyulladást a csontok fájdalmas duzzanata jellemzi, ami miatt a felette lévő bőr kivörösödik és meleg.
A betegség számos csontot érinthet, beleértve a végtagokat és a bordákat. A gyulladás jellemzően a csontot fedő hártyát (periosztеumot) támadja meg. A csonthártya nagyon érzékeny a fájdalomra. Ezért a beteg gyermek gyakran ingerlékeny és boldogtalan. Ez nem megfelelő táplálkozáshoz és növekedési problémákhoz vezethet. A DIRA általában nem jár az ízületi üreg gyulladásával. A DIRA-s betegek körmének alakja megváltozhat.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

Eddig minden érintett gyermek súlyosan megbetegedett, azonban a

betegség nem egyforma mindenkinél. Még ugyanazon a családon belül sem egyformán betegszik meg minden gyermek.

1.9 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?

A DIRA-t eddig csak gyermekeknél ismerték fel. Régebben, a hatásos kezelések megjelenése előtt ezek a gyermekek meghaltak már azelőtt, hogy elérték volna a felnőttkort. Ennek megfelelően a DIRA felnőttkori jellemzőit nem ismerjük.