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

Deficienţa de Antagonist al Receptorului De IL-1 (DARI)

Versiunea 2016

1. CE ESTE DARI

1.1 Ce este această boală?

Deficienţa de antagonist al receptorului de IL-1 (DARI) este o boală genetică rară. Copiii afectați suferă de inflamaţie severă a pielii şi oaselor. Pot fi implicate și alte organe, de exemplu plămânii. Dacă nu este tratată, boala poate conduce la dizabilităţi severe şi chiar moarte.

1.2 Cât este de frecventă?

DARI este foarte rară. Până în prezent doar câțiva pacienți au fost identificați în toată lumea.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

DARI este o boală genetică. Gena responsabilă se numește IL1RN. Aceasta produce o proteină, antagonistul receptorului de IL-1 (IL-1RA) cu rol în oprirea naturală a inflamaţiei. IL-1RA neutralizează proteina numită interleukină 1 (IL-1), care este un puternic mesager al inflamaţiei în corpul uman. În cazul în care gena IL1RN poartă o mutație, așa cum se întâmplă în DARI, organismul nu poate produce IL-1RA. De aceea, IL-1 nu mai este blocată şi pacientul va dezvolta inflamaţie excesivă.

1.4 Este o boală moştenită?

DARI se moștenește ca o boală autozomal recesivă (ceea ce înseamnă că nu este legată de sex și că niciunul dintre părinți nu prezintă simptomele bolii). Acest tip de transmitere presupune că pentru a face boala, o persoană trebuie să aibă două gene mutante, una de la mamă şi una de la tată. Ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala), dar nu prezintă semnele și simptomele bolii. Părinţii care au un copil cu DARI prezintă un risc de 25% ca următorul copil să manifeste şi el această boală. Diagnosticul prenatal este posibil.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala, deoarece s-a născut cu genele mutante care cauzează DARI.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Simptomele principale ale bolii sunt inflamația pielii și inflamația oaselor. Inflamația pielii este caracterizată de roșeață, pustule și descuamare. Modificările cutanate pot afecta orice zonă a corpului. Afectarea pielii apare spontan, dar poate fi agravată de leziuni locale. De exemplu, cateterele intravenoase determină adesea inflamaţie locală. Inflamaţia osoasă se manifestă prin tumefieri osoase dureroase, însoţite adesea de înroşirea şi încălzirea pielii de deasupra lor.
Pot fi afectate multe oase, inclusiv oasele membrelor şi coastele. Inflamația implică de obicei periostul, membrana care acoperă osul. Periostul este foarte sensibil la durere. Prin urmare, copiii afectați sunt adesea iritabili și supăraţi. Această situație poate conduce la tulburări de alimentație şi întârziere a creşterii. Inflamaţia spaţiului articular nu este o caracteristică tipică pentru DARI. Unghiile pacienţilor cu DIRA pot fi deformate.

1.8 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Toţi copiii afectaţi au prezentat forme severe. Totuşi, boala nu este aceeaşi la toţi copiii. Chiar şi în cadrul aceleiaşi familii, copiii afectaţi pot să nu aibă aceeaşi severitate.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulţilor?

DARI a fost observată doar la copii. În trecut, înainte să fi fost descoperit tratamentul, aceşti copii mureau înainte să atingă vârsta adultă. Astfel, caracteristicile DARI la maturitate sunt necunoscute.