



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

Pomanjkanje Antagonista Receptorja IL-1 (DIRA)

Različica

1. KAJ JE DIRA

1.1 Kaj je to?

Pomanjkanje antagonista (zaviralca) receptorja interlevkin 1 (IL-1) (angl. Deficiency of IL-1 Receptor Antagonist- DIRA) je redka genetska bolezen. Prizadeti otroci imajo hudo vnetje kože in kosti. Prizadeti so lahko tudi drugi organi, npr. pljuča. Posledica nezdravljene bolezni je lahko huda funkcionalna prizadetost in celo smrt.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

DIRA je zelo redka bolezen. Trenutno je v svetu znanih manj kot 10 bolnikov.

1.3 Kaj je vzrok bolezni?

DIRA je genetska bolezen. Gen, ki bolezen povzroča, se imenuje IL1RN. Produkt tega gena je beljakovina IL1 receptor antagonist (IL-1RA), ki je pomemben pri naravni omejitvi vnetja. IL-1RA nevtralizira beljakovino interlevkin 1 (IL1), ki je pri človeku močan vnetni modulator. Če je IL1RN gen mutiran, kot pri DIRA, ne pride do nastanka IL-1RA. Posledično močan vnetni modulator IL1 ni blokiran in pri bolniku se razvije vnetje.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Bolezen se deduje avtosomno recesivno (kar pomeni, da ni vezano na spol in da starši običajno nimajo znakov bolezni). Pri tej vrsti dedovanja mora posameznik za pojav bolezni DIRA imeti dva mutirana gena,

enega od očeta in enega od matere. Oba starša sta nosilca mutacije in nista bolna (nosilec ima le eno mutirano kopijo, ne pa bolezen). Starši, ki imajo otroka s DIRA imajo 25% tveganje, da bo tudi drugi otrok imel DIRA. Možna je diagnostika v nosečnosti.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

Otrok ima bolezen ker se je rodil z mutiranim genom, ki povzroča DIRA.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, bolezen ni nalezljiva.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavna simptoma boleznici sta vnetje kože in vnetje kosti. Vnetne spremembe kože se kažejo v obliki rdečine, pustul in brazgotinjenja. Spremembe se lahko pojavijo kjerkoli na telesu. Kožne spremembe se lahko pojavijo spontano, lokalna poškodba pa lahko povzroči zagon kožne prizadetosti. Na primer, kanila za intravenski pristop pogosto povzroči lokalno vnetje. Vnetje kosti se kaže z bolečimi otekljami kosti. Koža, ki prekriva prizadeto kost, je pordela in topla. Prizadete so lahko števne kosti vključno z dolgimi kostmi udov in rebra. Vnetje tipično prizadene kostno ovojnico (periost). Kostna ovojnica je zelo občutljiva za bolečino zato so prizadeti otroci razdražljivi in trpijo hude bolečine. Zavračajo hrano in imajo zaostanek v rasti. Vnetje sklepov ni značilno za to bolezen. Nohti bolnikov z DIRA so lahko deformirani.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Vsi otroci s to boleznijo so bili hudo bolni vendar pa bolezen ni enaka pri vseh. Celo znotraj ene družine niso vsi otroci enako težko bolni.

1.9 Ali bolezen pri otrocih poteka drugače kot pri odraslih?

DIRA je bila opisana samo pri otrocih. V preteklosti, ko še ni bilo učinkovitega zdravljenja za to bolezen, so otroci umrli preden so odrasli.

Do sedaj torej značilnosti te bolezni v odrasli dobi niso znane.