



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

Deficit Antagonista Receptora Za IL-1 (Dira)

Verzija

1. ŠTA JE DIRA?

1.1 Što je to?

Nedostatak IL-1 receptora antagonista (DIRA) je rijetka genetska bolest. Oboljela djeca pate od jake inflamacije kože i kostiju. I ostali organi, kao što su pluća, mogu biti uključeni. Ako se bolest ne liječi, može dovesti do teških invaliditeta pa čak i smrt.

1.2. Koliko je to često?

DIRA je veoma rijetka bolest. Trenutno je identifikovano samo nekoliko pacijenata u svijetu.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

DIRA je genetska bolest. Odgovorni gen se naziva IL1RN. On stvara protein, IL-1 receptor antagonist (IL-1RA), koji igra ulogu u prirodnoj rezoluciji inflamacije. IL-1RA neutralizira protein interleukin-1 (IL-1), koji je snažan medijator inflamacije u ljudskom organizmu. Ako je IL-1RN gen mutiran, kao što je slučaj u DIRA, tijelo ne može proizvesti IL-1RA. Dakle, IL-1 više nema šta da neutralizira i kod pacijenta se razvija upala.

1.4 Da li je nasljedna?

DIRA je nasljedna kao autosomno recesivna bolest (što znači da nije vezana za spol, niti da roditelj treba da pokazuje simptome bolesti). Ova vrsta prenosa znači da, pojedinac koji ima DIRA, treba imati dva mutirana gena, jedan od majke a drugi od oca. Oba roditelja su nosioci

(nosioc/roditelj ima samo jedan mutiran gen, ali nema manifestnu bolest), a ne pacijenti. Roditelji koji imaju dijete sa DIRA imaju 25% rizika da će i drugo dijete imati DIRA. Prenatalna dijagnoza je moguće.

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

Dijete ima bolest jer je rođeno s mutiranim genima koji uzrokuju DIRA.

1.6 Je li DIRA zarazna?

Ne, nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi bolesti su upala kože i kostiju. Upalu kože karakteriše crvenilo, pustule i ljuštenje. Promjene mogu obuhvatiti svaki dio tijela. Kožna bolest dolazi spontano, ali se može pogoršati lokalnim povredama. Na primjer, intravenske kanile često dovode do lokalne upale. Inflamacija kostiju se manifestuje bolnim otokom kosti, često sa crvenom i toplom kožnom iznad.

Mogu biti zahvaćene mnoge kosti, uključujući udove i rebra. Upala obično uključuje periost, membranu koja obavija kosti. Periost je vrlo osjetljiv na bol. Zato su oboljela djeca veoma često iritabilna i lošeg izgleda. Kao posljedica se može javiti gubitak apetita i poremećenog rasta. Upala zglobne ovojnice/sinovije nije tipična karakteristika za DIRA. Mogu se javiti deformacije noktiju kod pacijenata oboljelih od DIRA.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Sva oboljela djeca su bila ozbiljno bolesna. Međutim, bolest nije ista kod svakog djeteta. Svako oboljelo dijete neće biti jednako bolesno, čak i ako su djeca iz iste porodice.

1.9. Da li se ova bolest kod djece razlikuje od bolesti kod odraslih osoba?

DIRA je prepoznata samo kod djece. U prošlosti, prije nego što je efikasan tretman postao dostupan, ova djeca su umirala prije svoje

odrasle dobi. Upravo zbog toga, DIRA je nepoznata kod odraslih osoba.