



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Deficiëntie van de IL-1-Receptorantagonist (DIRA)

Versie 2016

1. WAT IS DIRA

1.1 Wat is het?

Deficiëntie van de IL-1-receptorantagonist (DIRA) is een zeldzame genetische aandoening. Kinderen met deze aandoening lijden aan ernstige huid- en botontsteking. Ook andere organen zoals de longen, kunnen aangetast zijn. Als het niet behandeld wordt, kan het tot ernstige invaliditeit leiden en zelfs de dood tot gevolg hebben.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

DIRA is zeer zeldzaam. Op dit moment is het bij minder dan 10 personen ter wereld vastgesteld.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

DIRA is een genetische ziekte. Het verantwoordelijke gen heet IL1RN. Het produceert een eiwit, de IL-1-receptorantagonist (IL-1RA), dat een rol speelt bij de natuurlijke afweer. IL-1RA neutraliseert het eiwit interleukine-1 (IL-1), dat een krachtig ontstekingssignaal in het menselijke lichaam is. Als het IL1RN-gen gemuteerd is, zoals het geval is bij DIRA, kan het lichaam geen IL-1RA produceren. Daardoor wordt IL-1 niet langer geremd en ontwikkelt de patiënt een ontsteking.

1.4 Is het erfelijk?

Het wordt overgeërfd als autosomale recessieve ziekte (wat inhoudt dat het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders

symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type van overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om DIRA te krijgen, één van de moeder en één van de vader. Dus beide ouders zijn dragers van het gen, maar geen patiënt (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ouders die een kind hebben met DIRA, hebben een kans van 25% dat een ander kind ook DIRA krijgt. Antenatale diagnose is mogelijk.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met een mutatie in de genen die DIRA veroorzaken.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De belangrijkste symptomen van de aandoening zijn huid- en botontsteking. De huidontsteking wordt gekenmerkt door roodheid, puistjes en schilfering. De veranderingen kunnen ieder deel van het lichaam aantasten. De huidafwijkingen komen vanzelf opzetten, maar kunnen worden verergerd door plaatselijk trauma. Intraveneuze infusen leiden bijvoorbeeld vaak tot een plaatselijke ontsteking. De botontsteking wordt gekenmerkt door pijnlijke botzwellingen, waarbij de huid ter plaatse vaak rood en warm wordt.

Er kunnen veel botten aangetast worden, waaronder de ledematen en de ribben. Meestal is ook het periost, het botvlies, ontstoken. Het botvlies is zeer gevoelig voor pijn. Daardoor zijn kinderen met deze aandoening vaak geïrriteerd en voelen ze zich niet goed. Dit kan gebrekkige eetlust en vertraagde groei tot gevolg hebben.

Gewrichtsontsteking is geen typisch symptoom voor DIRA. De nagels van patiënten met DIRA kunnen vervormen.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

Alle kinderen met deze aandoening zijn ernstig ziek, maar de ziekte is

niet bij alle kinderen gelijk. Zelfs binnen hetzelfde gezin zijn niet alle kinderen met deze aandoening in dezelfde mate ziek.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

DIRA is alleen erkend bij kinderen. In het verleden, voordat er een doeltreffende behandeling was, overleden deze kinderen voordat ze de volwassen leeftijd bereikt hadden. Daarom zijn de kenmerken van DIRA bij volwassenen niet bekend.