



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

## **Deficiência do Antagonista do Recetor de IL-1 (DIRA)**

Versão de 2016

### **1. O QUE É A DIRA**

#### **1.1 O que é?**

A Deficiência do Antagonista do Recetor de IL-1 (DIRA) é uma doença genética rara. As crianças afetadas sofrem de inflamação grave na pele e nos ossos. Também podem estar envolvidos outros órgãos como os pulmões. Se não for tratada, a doença pode provocar incapacidade grave e até mesmo ser fatal.

#### **1.2 É uma doença comum?**

A DIRA é muito rara. Atualmente, foram identificados menos de 10 doentes em todo o mundo.

#### **1.3 Quais são as causas da doença?**

A DIRA é uma doença genética. O gene responsável chama-se IL1RN. Produz uma proteína, um antagonista do receptor de IL-1 (IL-1RA), que desempenha um papel importante na resolução natural da inflamação. O IL-1RA neutraliza a interleucina-1 (IL-1), que é um poderoso mensageiro inflamatório no corpo humano. Se o gene IL1RN tiver uma mutação, tal como acontece na DIRA, o organismo não consegue produzir IL-1RA. Como tal, a IL-1 já não se opõe e o doente irá desenvolver a inflamação.

---

#### **1.4 É hereditária?**

É herdada como doença autossômica recessiva (o que significa que não está associada ao sexo e que nenhum dos progenitores apresenta, necessariamente, sintomas da doença). Este tipo de transmissão significa que, para ter DIRA, uma pessoa tem de ter dois genes mutantes, um da mãe e outro do pai. Ambos os progenitores são portadores dos genes mutantes (um portador tem apenas uma cópia mutante, mas não a doença) e não estão doentes. Os pais que tenham um filho com DIRA têm um risco de 25% de ter outro filho também com DIRA. O diagnóstico pré-natal é possível.

#### **1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?**

A criança tem a doença porque nasceu com os genes mutantes que causam DIRA.

#### **1.6 É infecciosa?**

Não, não é infecciosa.

#### **1.7 Quais são os principais sintomas?**

Os principais sintomas da doença são inflamação da pele e dos ossos. A inflamação da pele caracteriza-se por vermelhidão, pústulas e escamação. As alterações podem afetar todas as partes do corpo. A doença cutânea inicia-se espontaneamente, mas pode ser exacerbada por lesões locais. Por exemplo, os pequenos vasos venosas muitas vezes provocam a inflamação local. A inflamação dos ossos caracteriza-se por ossos inchados e dolorosos, muitas vezes com a pele excedente avermelhada e quente.

Podem ser afetados muitos ossos, incluindo os dos membros e as costelas. Normalmente, a inflamação afeta o perióstio, a membrana que cobre os ossos. O perióstio é muito sensível à dor. Como tal, as crianças afetadas estão muitas vezes irritadas e tristes. Isto pode levar a uma má alimentação e a um crescimento deficiente. A inflamação do espaço entre articulações não é normalmente uma característica da DIRA. As unhas dos doentes com DIRA podem ficar deformadas.

---

### **1.8 A doença é igual em todas as crianças?**

Todas as crianças afetadas ficam gravemente doentes. No entanto, a doença não é igual em todas as crianças. Mesmo na mesma família, nem todas as crianças afetadas estarão doentes da mesma forma.

### **1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?**

A DIRA apenas foi observada em crianças. No passado, antes de um tratamento eficaz estar disponível, estas crianças morriam antes de atingir a idade adulta. Como tal, as características da DIRA na idade adulta são desconhecidas.