



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

## 受体拮抗剂缺陷 (DIRA)

第几版本2016

### 1.什么是DIRA？

#### 1.1 DIRA是什么？

IL-1受体拮抗剂缺陷 (DIRA) 是一种罕见的遗传性疾病。患儿有严重的皮肤和骨的炎症反应。肺脏等其他器官也可能受累。若不经治疗，本病将导致严重的残疾甚至死亡。

#### 1.2 本病是否常见？

DIRA是一种非常罕见的疾病。目前，全世界仅有不到10例的确诊病人。

#### 1.3 该病的原因是什么？

DIRA是一种遗传性疾病。其相关基因是IL1RN。此基因编码一种蛋白—IL-1受体拮抗剂 (IL-1RA)，该蛋白在炎症的自然消退过程中扮演一定的角色。IL-1RA拮抗IL-1，IL-1是人体一种强有力的炎症介质。若IL1RN基因发生突变，就如同在DIRA中那样，机体将不能产生IL-1RA。因此，IL-1将失去拮抗，病人则表现为炎症。

#### 1.4 DIRA是否遗传？

DIRA为常染色体隐性遗传 (与性别无关，父母双方均无疾病的症状)。这种遗传方式下，需要2个突变的拷贝才能患病，一个拷贝来自母亲，另一拷贝来自父亲。父母双方都应该是携带者 (携带者只有一个突变的拷贝而不患病) 而不是病人。父母若已有一个患有DIRA的患儿，那么将有25%的可能第二个孩子也患有此病。本病可产前诊断。

#### 1.5 为什么我的孩子会患此病，能够预防吗？

儿童患病是由于存在导致DIRA的基因突变

#### 1.6 此病传染吗？

不传染。

---

### **1.7 DIRA主要的症状是什么？**

DIRA的主要症状是皮肤和骨的炎症。皮肤炎症的特点是红色的脓疱和鳞屑。皮肤病变可发生于全身各处。皮损为自发出现，但局部损伤可使其加重。例如，静脉套管针经常导致局部炎症反应。骨的炎症表现为疼痛性的骨肿胀，通常其表面的皮肤为发红发热的。全身许多骨骼可以受累，包括四肢骨和肋骨。骨的炎症特征性的累及骨膜，即覆盖在骨表面的膜。骨膜对疼痛十分敏感。因此，患儿多为烦躁和痛苦的。这将导致纳食差和生长发育迟滞。关节间隙的炎症不是DIRA的典型特征。DIRA患儿的指甲可为畸形的。

### **1.8 本病在每个患儿的表现是否相同？**

所有的患儿均病情较重。然而，每个患儿的表现并不相同。甚至在同一家庭里，每个患儿的表现也不相同。

### **1.9 本病在儿童的表现是否与成人有所不同？**

DIRA仅在儿童中被发现。过去，在有效的治疗前，这些患儿均在成年前死亡。因此，DIRA在成人的表现还不知道。