



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

Deficit antagonistu IL-1 receptoru (DIRA)

Verze č 2016

1. CO JE DIRA?

1.1 O co se jedná?

Deficit antagonistu IL-1Receptoru (DIRA) je vzácné vrozené onemocnění. Postižené děti trpí závažným zánětem kůže a kostí, mohou být postiženy i další orgány, jako např. plíce. Pokud není nemoc léčena může vést k závažnému postižení a dokonce způsobit smrt.

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

DIRA je velmi vzácné onemocnění. V současné době je popsáno méně než 10 případů na celém světě.

1.3 Co je příčinou nemoci?

DIRA je geneticky podmíněné, vrozené onemocnění. Odpovědný gen je označován jako IL1RN. Kóduje tvorbu bílkoviny, antagonistu IL-1Receptoru (IL-1RA), který hraje roli v přirozeném tlumení zánětu. IL-1RA neutralizuje bílkovinu interleukin-1 (IL-1), která je v lidském těle účinným zánětlivým poslem. Pokud je v genu IL1RN přítomna mutace, jako je tomu v případě DIRA, nedochází k produkci IL-1RA. Díky tomu nemá IL-1 protivníka a u pacienta se rozvine zánět.

1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?

Ano, jedná se autozomálně recesivně dědičné onemocnění (to znamená, že nemoc není vázána na pohlaví a ani jeden z rodičů nemusí mít projevy). Tento typ dědičného přenosu znamená, že pro rozvoj

nemoci jsou potřebné dva postižené geny, jeden od otce a druhý od matky, tedy oba rodiče jsou přenašeči (přenašeč má jednu ze svých dvou kopií příslušného genu mutovanou, ale netrpí nemocí). Riziko postižení dalšího dítěte těchto rodičů onemocněním DIRA je 25%. Prenatální diagnostika je možná.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě onemocnělo, protože se narodilo s geny, které způsobují onemocnění DIRA.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění ?

Ne, nejedná.

1.7 Jaké jsou hlavní projevy onemocnění?

Hlavní projevy jsou spojeny se zánětem kůže a kostí. Kožní postižení se projevuje zarudnutím, hnisavými puchýři a olupováním, které se mohou objevit kdekoli na těle. Kožní projevy vznikají samy od sebe, ale může je zhoršovat lokální poranění, jako je třeba zavedení kanyly do žíly. Zánět kostí se projevuje bolestivým zduřením se zarudnutím a proteplením přiléhající kůže.

Postižení kostí může být v řadě míst, včetně končetin a žeber. Zánět typicky postihuje periost, vrstvu tkáně, která je na povrchu kostí. Periost je velmi citlivou tkání. Bolest pak způsobuje zvýšenou dráždivost a celkově nedobrá stav postižených dětí. To může vést k poruše příjmu potravy a zpomalení růstu. Zánět uvnitř kloubů nepatří mezi typické projevy DIRA. Nehty pacientů s DIRA se mohou deformovat.

1.8 Je onemocnění u všech dětí stejné?

Všechny postižené děti jsou vážně nemocné. Přesto není nemoc u každého stejná, dokonce ani u příslušníků jedné rodiny nemusí probíhat stejně.

1.9 Liší se nemoc u dětí od onemocnění dospělých?

Onemocnění DIRA bylo dosud popsáno pouze u dětí. V minulosti, dříve

než byla známa účinná léčba, tyto děti umíraly před dosažením dospělosti. Tím pádem projevy DIRA v dospělosti nejsou známy.