



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

## **IL-1 receptor antagonist mangel (DIRA)**

Version af 2016

### **1. HVAD ER DIRA**

#### **1.1 Hvad er det?**

IL-1 receptor antagonist mangel (Deficiency of IL-1 Receptor Antagonist, DIRA) er en sjælden genetisk sygdom. Børn der har manglen lider af svær inflammation i hud og knogler. Andre organer såsom lunger kan også være påvirkede. Ubehandlet kan sygdommen føre til svære handikap og sågar død.

#### **1.2 Hvor hyppigt er det?**

DIRA er meget sjælden, kun meget få patienter er identificeret på verdensplan.

#### **1.3 Hvad skyldes sygdommen?**

DIRA er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen hedder IL1RN. Det producerer et protein, kaldet IL-1 Receptor antagonist (IL-1RA) som spiller en rolle i den naturlige afvikling af inflammation. IL-1RA neutraliserer proteinet interleukin-1 (IL-1), som er et kraftfuldt inflammatorisk molekyle i den menneskelige krop. Hvis IL1RN har en mutation, som den har ved DIRA, kan kroppen ikke producere IL-1RA. Derved kan IL-1 ikke modvirkes og patienten udvikler derfor inflammation.

#### **1.4 Er det arveligt?**

Det nedarves som en autosomal recessiv sygdom (hvilket betyder at

---

det ikke afhænger af køn og at ingen af forældrene nødvendigvis viser tegn på sygdommen). Denne form for nedarvning betyder at man skal arve et muteret gen fra både ens far og ens mor for at kunne have DIRA. Begge forældre er bærere (en bærer har kun én muteret kopi, men ikke sygdommen) og ikke patienter. Forældre som har et barn med DIRA har 25% risiko for at et andet barn også vil have DIRA. Fosterdiagnostik er i dag muligt.

### **1.5 Hvorfor har mit barn denne sygdom? Kan det forebygges?**

Barnet har sygdommen fordi det blev født med de muterede gener der forårsager DIRA.

### **1.6 Smitter det?**

Nej, det gør det ikke.

### **1.7 Hvad er de primære symptomer?**

De primære symptomer er inflammation i hud og knogler.

Inflammationen i huden er karakteriseret ved rødme, blæredannelse (pustler) og afskalning, som kan ramme hver en del af kroppen.

Hudforandringerne kommer spontant, men kan også forværres af lokal skade i området. For eksempel vil dropanlæggelse eller

blodprøvetagning ofte medføre lokal inflammation. Inflammation i knogler er karakteriseret ved smertefuld knoglehævelse, mens den overliggende hud oftest er rød og varm.

Mange knogler kan være påvirkede, både arme, ben og ribben. Oftest involverer inflammationen periost, som er den membran der ligger udenpå knoglerne. Periost er meget følsom over for smerte. Derfor er ramte børn ofte irritable og utilpasse. Det kan medføre nedsat spise lyst og vækstproblemer. Inflammation i led er ikke typisk for DIRA. Neglene kan blive deformeret ved DIRA.

### **1.8 Er sygdommen den samme i hvert barn?**

Alle ramte børn har været svært syge, men sygdommen optræder ikke på samme måde i alle børn. Selv i den samme familie vil ramte børn ikke være lige syge.

---

### **1.9 Er sygdommen hos børn forskellig fra sygdom hos voksne?**

DIRA er kun blevet diagnosticeret hos børn. Før der fandtes effektiv behandling ville børn med DIRA oftest dø før de blev voksne. Derfor savnes erfaringer med DIRA hos voksne.