



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

Deficiencia do antagonista do receptor da IL-1 (DIRA)

Versión de 2016

1. QUE É A SÍNDROME DIRA?

1.1 En que consiste?

A deficiencia do antagonista do receptor da IL-1 (DIRA, polas súas siglas en inglés) é unha enfermidade xenética rara. Os nenos que a padecen presentan inflamacións cutáneas e óseas graves. Outros órganos, como os pulmóns, poden tamén verse afectados. Se non se trata, a enfermidade pode levar a unha discapacidade importante e mesmo causar a morte.

1.2 É moi frecuente?

A síndrome DIRA é moi pouco frecuente. Actualmente identificáronse poucos casos a nivel mundial.

1.3 Cales son as causas da enfermidade?

A síndrome DIRA é unha enfermidade de causa xenética. O xene responsable chámase IL1RN. Este xene produce unha proteína, o antagonista do receptor da IL-1 (IL-1RA), que xoga un importante papel na resolución natural da inflamación. O IL-1RA neutraliza á proteína interleucina-1 (IL-1), que é un potente mensaxeiro inflamatorio do corpo humano. Se o xene IL1RN ten unha mutación, como ocorre na síndrome DIRA, o organismo non pode producir o IL-1RA. Polo tanto, a IL-1 non poderá ser neutralizada e o paciente desenvolverá inflamación de forma constante.

1.4 É hereditaria?

Hérdase como unha enfermidade autosómica recesiva (o que significa que non está ligada ao sexo e que ningún dos proxenitores necesita mostrar síntomas da enfermidade). Este tipo de transmisión significa que para ter DIRA, unha persoa necesita ter dous xenes mutados, un da nai e o outro do pai. Ambos os proxenitores son portadores (un portador ten soamente unha copia mutada, pero non sofre a enfermidade) pero non son pacientes, xa que non presentarán síntomas. Os proxenitores que teñen un fillo con DIRA teñen un risco do 25 % de ter un segundo fillo con esta mesma patoloxía. É posible realizar o diagnóstico prenatal.

1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode evitarse?

O neno ten a enfermidade porque naceu cos xenes mutados que causan a síndrome DIRA. Sendo unha enfermidade rara, a síndrome DIRA non está entre as enfermidades que os xinecólogos descartan nas probas de control do embarazo (amniocentese).

1.6 É infecciosa?

Non

1.7 Cales son os principais síntomas?

Os principais síntomas da enfermidade son a inflamación cutánea e a inflamación ósea. A inflamación cutánea caracterízase pola cor vermella, escamadura e formación de pústulas. Os cambios poden afectar calquera parte do corpo. A enfermidade cutánea aparece de forma espontánea pero as lesións traumáticas locais poden empeoralala. Por exemplo, as cánulas intravenosas a miúdo producen inflamación local. A afectación ósea caracterízase por inflamacións óseas dolorosas, a miúdo con cor vermella e calor na pel da zona que recobre o óso. Pode implicar a varios ósos, incluíndo as extremidades e as costelas. Normalmente a inflamación implica o periostio, a membrana máis externa que cobre o óso. O periostio é moi sensible á dor. Por tanto, os nenos afectados adoitan estar irritables e abatidos. Isto pode provocar inapetencia e atraso no crecemento. A inflamación articular non é unha

característica típica do DIRA. Poida que as uñas dos pacientes con DIRA presenten deformidades.

1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos?

Todos os nenos afectados estiveron gravemente enfermos. Con todo, os síntomas non son os mesmos en todos os nenos. Mesmo, no seo dunha mesma familia, non todos os nenos enfermos o faran do mesmo xeito.

1.9 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?

A síndrome DIRA unicamente se recoñeceu en nenos. No pasado, antes de que existise un tratamento efectivo dispoñible, estes nenos podían morrer antes de alcanzar a idade adulta. Por conseguinte, descoñécense as características da síndrome DIRA na idade adulta.