



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

# **Dira Eli Interleukiini-1-Reseptorin Salpaajan Puute**

Versio 2016

## **1. MIKÄ ON DIRA?**

### **1.1 Mikä se on?**

DIRA on lyhenne sanoista "Deficiency of IL-1-Receptor Antagonist" ja tarkoittaa interleukiini 1:n reseptorin salpaajan puutosta. Se on harvinainen perinnöllinen sairaus, johon sairastuneilla lapsilla on vakava iho- ja luutulehdus. Oireita voi esiintyä myös muissa elimissä, esimerkiksi keuhkoissa. Hoitamattomana sairaus voi johtaa vakavaan invalidisoitumiseen ja jopa kuolemaan.

### **1.2 Kuinka tavallinen se on?**

DIRA on erittäin harvinainen tauti. Maailmassa on toistaiseksi todettu vain muutamia tautitapauksia.

### **1.3 Mikä sen aiheuttaa?**

DIRA on perinnöllinen tauti. Sen taustalla on IL1RN-geenissä tapahtunut muutos eli mutaatio. IL1RN-geeni tuottaa valkuaisainetta, joka osallistuu tulehduksen säätelyyn. Kyseinen valkuaisaine on interleukiini 1:n reseptorin salpaaja (IL-1RA). Interleukiini 1 on tehokas tulehdusten välittäjäaine, ja reseptorin salpaaja IL-1RA estää välittäjäaineen toiminnan. Kun IL1RN-geenissä on tapahtunut muutos eli mutaatio, keho ei enää pysty tuottamaan IL-1RA-salpaajaa. Ilman IL-1RA-salpaajaa interleukiini 1 (IL-1) pääsee välittämään tulehdusviestejä esteettä eikä potilaan tulehdus hellitä.

---

## **1.4 Onko se perinnöllinen?**

DIRA on autosomissa peittyvästi periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, ettei se liity sukupuoleen ja että molemmat vanhemmat ovat yleensä oireettomia. Taudin puhkeaminen edellyttää, että lapsi on saanut muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Molemmat vanhemmat ovat siis taudin kantajia eli heillä on yksi muuttunut perintötekijä, mutta he eivät itse ole sairastuneet tautiin. Jos vanhemmilla on yksi lapsi, jolla on todettu DIRA, todennäköisyys, että toisella lapsella todetaan DIRA, on 25 %. Diagnoosi voidaan tehdä ennen lapsen syntymää.

## **1.5 Miksi lapsella on DIRA? Voidaanko se ehkäistä?**

Lapsi on sairastunut, koska hänellä oli jo syntyessään DIRAn aiheuttava perintötekijöiden muutos.

## **1.6 Tarttuuko se?**

DIRA ei ole tarttuva tauti.

## **1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?**

Taudin pääasiallisia oireita ovat iho- ja luutulehdus. Tulehtunut iho punoittaa ja hilseilee ja iholle nousee rakkuloita. Ihottumaa voi esiintyä koko vartalossa. Iho-oireet alkavat itsestään, mutta paikallinen vamma saattaa pahentaa niitä. Esimerkiksi iv-kanyylin asettamisesta voi seurata paikallinen tulehdus. Luutulehduksen oireisiin kuuluu kivulias luun turvotus. Tavallisesti iho luun päällä punoittaa ja tuntuu kuumottavalta.

Oireita saattaa esiintyä useissa eri luissa, esimerkiksi raajojen luissa ja kylkiluissa. Tulehdus on tyypillisesti luukalvossa. Luukalvo eli periosti on luuta päällystävä sidekudoskalvo, joka on erittäin kipuherkkä.

Sairastunut lapsi onkin usein kärktyisä ja onneton, mikä huonontaa ravitsemusta ja hidastaa siten lapsen kasvua. Nivel tulehdus ei ole DIRAlle tyypillinen oire. Joillakin DIRA-potilailla saattaa esiintyä kynsien epämuodostumia.

---

### **1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?**

Tauti on kaikilla lapsilla vakava, mutta se ei ole samanlainen kaikilla lapsilla. Jopa sairastuneiden sisarusten välillä voi olla eroja.

### **1.9 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?**

DIRAa on toistaiseksi todettu vain lapsilla. Ennen kuin tehokas hoito keksittiin, sairastuneet lapset kuolivat ennen aikuisikää. Siksi tietoa DIRAn esiintymisestä aikuisilla ei ole.