



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU_FR/intro)

# **Deficiencia de l'Antagonista du Récepteur de l'interleukine 1 (Syndrome DIRA)**

Version de 2016

## **1. DEFICIENCIA DE L'ANTAGONISTE DU RÉCEPTEUR DE L'INTERLEUKINE 1 (Syndrome DIRA)**

### **1.1 Qu'est-ce que c'est ?**

Le syndrome de déficiencia de l'antagonista du récepteur de l'interleukine 1RA (DIRA) est une maladie génétique rare. Les enfants atteints souffrent d'une inflammation cutanée et osseuse sévère. D'autres organes comme les poumons peuvent être touchés. En l'absence de traitement, la maladie peut provoquer un handicap fonctionnel grave et elle est potentiellement mortelle.

### **1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?**

Le syndrome DIRA est une maladie très rare décrite en 2009. À ce jour, un nombre très limité de patients ont été identifiés dans le monde.

### **1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?**

Le syndrome DIRA est une maladie génétique. Le gène responsable est appelé IL1RN. Il code pour une protéine, l'antagonista du récepteur de l'interleukine 1 (IL-1RA), qui joue un rôle dans le contrôle de l'inflammation. La protéine IL-1RA neutralise la protéine interleukine 1 (IL-1), qui est un messageur inflammatoire puissant du corps humain. Si le gène IL1RN est muté, comme c'est le cas dans le syndrome DIRA, le corps ne peut pas produire la protéine IL-1RA. Par conséquent, rien ne fait obstacle à l'activation incontrôlée de la production de protéine IL-1

---

et le patient développe une inflammation.

#### **1.4 Est-elle héréditaire ?**

C'est une maladie autosomique récessive (ce qui signifie qu'elle n'est pas liée au sexe et qu'aucun des parents ne présente des symptômes de la maladie). Dans ce type de transmission, il faut qu'un individu hérite de deux gènes mutés de son père et de sa mère pour souffrir de la DIRA. Ainsi, les deux parents sont porteurs (un parent porteur a une copie mutée du gène mais n'est pas malade). Les parents ayant un enfant souffrant du syndrome DIRA ont 25 % de risques que leur deuxième enfant soit également atteint. Il est possible de réaliser un diagnostic prénatal.

#### **1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?**

L'enfant souffre de la maladie, car il est né avec les deux gènes responsables du syndrome DIRA.

#### **1.6 Est-elle contagieuse ?**

Non.

#### **1.7 Quels sont les symptômes principaux ?**

Les inflammations cutanées et osseuses représentent les principaux symptômes de cette maladie. L'inflammation cutanée est caractérisée par des rougeurs, des pustules et une desquamation. Ces modifications peuvent toucher n'importe quelle partie du corps. La maladie cutanée apparaît spontanément, mais elle peut être exacerbée par une blessure locale. Par exemple, un cathéter intraveineux provoque souvent une inflammation locale. L'inflammation osseuse se caractérise par des gonflements osseux douloureux, la peau les recouvrant étant souvent rouge et chaude.

De nombreux os peuvent être touchés, en particulier les membres et les côtes. L'inflammation touche typiquement le périoste, la membrane recouvrant les os. Le périoste est très sensible à la douleur. Par conséquent, les enfants atteints sont souvent irritables et tristes. Cela

---

peut provoquer des troubles de l'alimentation et de la croissance. L'inflammation de l'articulation elle-même n'est pas un signe typique de la DIRA. Les ongles des patients souffrant de DIRA se déforment.

### **1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?**

Tous les enfants touchés sont gravement malades. Cependant, les symptômes diffèrent d'un enfant à l'autre. Dans une même famille, les enfants ne sont pas touchés avec la même intensité.

### **1.9 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?**

Le syndrome DIRA n'a été décrit que chez des enfants. Par le passé, ces enfants décédaient avant l'âge adulte faute de traitement efficace. Ainsi, on ne connaît pas les signes de DIRA à l'âge adulte.