



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

## **Deficiëntie Van De IL-1-Receptorantagonist (DIRA)**

Versie 2016

### **1. WAT IS DIRA**

#### **1.1 Wat is het?**

Deficiëntie van de IL-1-receptorantagonist (DIRA) is een zeldzame genetische aandoening. Kinderen met deze aandoening lijden aan ernstige huid- en botontsteking. Ook andere organen zoals de longen kunnen aangedaan zijn. Als het niet behandeld wordt kan het tot ernstige invaliditeit leiden en zelfs de dood tot gevolg hebben.

#### **1.2 Hoe vaak komt het voor?**

DIRA is zeer zeldzaam. Op dit moment is het bij minder dan 10 personen ter wereld vastgesteld.

#### **1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?**

DIRA is een genetische ziekte. Het verantwoordelijke gen heet IL1RN. Het produceert een eiwit, de IL-1-receptorantagonist (IL-1RA) dat een rol speelt bij de natuurlijke afweer. IL-1RA neutraliseert het eiwit interleukine-1 (IL-1), dat een krachtig ontstekings signaal in het menselijke lichaam afgeeft. Als het IL1RN-gen gemuteerd is, zoals het geval is bij DIRA, kan het lichaam geen IL-1RA produceren. Daardoor wordt IL-1 niet langer geremd en ontwikkelt de patiënt een ontsteking.

#### **1.4 Is het erfelijk?**

---

Het wordt geërfd als autosomale recessieve ziekte (wat inhoudt dat het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om DIRA te krijgen, een van de moeder en een van de vader. Dus beide ouders zijn dragers van het gen (een drager heeft slechts een gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ouders die een kind hebben met DIRA, hebben een kans van 25% dat een ander kind ook DIRA krijgt. Antenatale diagnose is mogelijk.

### **1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?**

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met gemuteerde genen die DIRA veroorzaken.

### **1.6 Is het besmettelijk?**

Nee, dat is het niet.

### **1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?**

De belangrijkste symptomen van de aandoening zijn huid- en botontsteking. De huidontsteking wordt gekenmerkt door roodheid, puistjes en schilfering. De veranderingen kunnen ieder deel van het lichaam aandoen. De huidafwijkingen komen vanzelf opzetten, maar kunnen worden verergerd door plaatselijk letsel. Intraveneuze infusen leiden bijvoorbeeld vaak tot plaatselijke ontsteking. De botontsteking wordt gekenmerkt door pijnlijke botzwellingen, waarbij de huid ter plaatse vaak rood en warm wordt.

Veel botten kunnen worden aangedaan, waaronder de ledematen en ribben. Meestal is ook het botvlies ter plaatse ontstoken. Het botvlies is zeer gevoelig voor pijn. Daardoor zijn kinderen met deze aandoening vaak geïrriteerd en voelen ze zich niet lekker. Dit kan leiden tot slecht eten en een vertraagde groei. Gewrichtsontsteking is niet typisch voor DIRA. De nagels van patiënten met DIRA kunnen misvormd raken.

### **1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?**

---

Alle kinderen met deze aandoening zijn ernstig ziek, maar de ziekte is niet bij alle kinderen hetzelfde. Zelfs binnen hetzelfde gezin zijn niet alle kinderen met deze aandoening in dezelfde mate ziek.

### **1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?**

DIRA is alleen onderkend bij kinderen. In het verleden, voordat er een effectieve behandeling was, overleden deze kinderen voordat ze de volwassen leeftijd bereikt hadden. Daardoor zijn de kenmerken van DIRA bij volwassenen niet bekend.