



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

DIRA

Versjon av 2016

1. Hva er DIRA

1.1 Hva er det?

DIRA er en sjelden genetisk sykdom. Sykdommen gir betennelse i hud og knokler. Andre organer, som eksempelvis lungene, kan også rammes. Ubehandlet kan sykdommen føre til alvorlig funksjonssvikt og i verste fall døden.

1.2 Hvor vanlig er det?

DIRA er en svært sjelden sykdom. Det er kun diagnostisert noen få tilfeller av sykdommen på verdensbasis.

1.3 Hva er årsaken til sykdommen?

DIRA er en genetisk sykdom. Det er genet IL1RN som er rammet. Normalt virker dette genet som en brems på betennelsestilstander i kroppen. Det syke genet mister denne funksjonen og pasienten utvikler betennelsesykdommer.

1.4 Er sykdommen arvelig?

Sykdommen er en autosomal recessive sykdom, som betyr at den ikke er knyttet til et bestemt kjønn og ingen av foreldrene behøver å ha sykdommen selv for at den skal bringes videre. Både mor og far må være bærere av det syke genet og barn med DIRA må arve det syke genet fra begge foreldrene for å utvikle sykdommen. Foreldre, som har et barn med DIRA, har 25 % sjanse for å få et nytt barn med

sykdommen. Det er mulig å ta en gentest i svangerskapet.

1.5 Hvorfor har mitt barn fått sykdommen? Kan den forhindres?

Barnet får sykdommen fordi det er født med de syke genene som gir DIRA. Sykdommen kan derfor ikke forhindres.

1.6 Er sykdommen smittsom?

Nei, det er den ikke.

1.7 Hva er vanlige symptomer på sykdommen?

Betennelsesforandringer i hud og knokler er vanlige symptomer.

Hudbetennelsen gir typisk et rødt, kviseliknende utslett og avskalning av huden, og kan oppstå på alle steder av kroppen. Det kan komme spontant eller bli utløst ved en lokal skade på huden.

Knokkelbetennelsen karakteriseres ved en smertefull hevelse av knokkelen, ofte med samtidig rød og varm hud.

Mange ulike knokler kan bli rammet, bl.a. armer, ben og ribben. Det er vanlig med betennelse i benhinne, en tynn hinne som dekker knokkelen. Hinnen er nervefylt og barn som er rammet er tydelig plaget av smerter og har det dårlig. Dette kan igjen føre til dårlig appetitt og redusert vekst. Sykdommen rammer sjeldent ledd. Pasienter med DIRA kan få uttalte negleforandringer.

1.8 Er sykdommen lik i hvert enkelt tilfelle?

Alle de rammede barna har blitt alvorlig syke. Sykdommen arter seg likevel ikke likt i hvert tilfelle. Selv innad i samme familie, kan sykdomsbildet variere.

1.9 Arter sykdommen seg annerledes hos barn enn hos voksne?

DIRA er kun observert hos barn. Tidligere hadde man ikke effektiv behandling, så barn med DIRA døde før voksenalder. Derfor vet man ikke i dag hvordan den arter seg hos voksne.

