



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

Niedobór antagonisty receptora interleukiny il-1 (ang. deficiency of il-1receptor antagonist, DIRA)

Wersja 2016

1. CO TO JEST DIRA

1.1 Co to jest?

Niedobór antagonisty receptora interleukiny IL-1 jest rzadką chorobą genetyczną. Dzieci chore na DIRA cierpią na ciężkie zapalenie skóry i kości. Zażęte chorobą mogą być inne narządy, takie jak płuca. Nieleczona choroba może prowadzić do poważnej niepełnosprawności, a nawet śmierci.

1.2 Jak często choroba występuje?

DIRA to bardzo rzadka choroba. Do tej pory na całym świecie rozpoznano ją u mniej niż 10 pacjentów.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

DIRA jest chorobą genetyczną. Gen odpowiedzialny za jej wystąpienie nazywany jest IL1RN. Produkuje on antagonistę receptora IL-1 (IL-1RA), białko odgrywające rolę w naturalnym zwalczaniu stanu zapalnego. IL-1RA neutralizuje białko interleukinę-1 (IL-1), które jest ważnym przekaźnikiem stanu zapalnego w ludzkim organizmie. Jeśli w genie IL1RN jest mutacja, tak jak ma to miejsce w przypadku DIRA, organizm nie produkuje IL-1RA. W związku z tym nic nie powstrzymuje IL-1, a u pacjenta rozwija się stan zapalny.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Jest to choroba dziedziczona autosomalnie recesywnie (co oznacza, że nie jest związana z płcią i że u żadnego z rodziców nie muszą koniecznie wystąpić objawy choroby). Ten typ dziedziczenia oznacza, że aby zachorować na DIRA, trzeba odziedziczyć dwa zmutowane geny: jeden od ojca, a drugi od matki. Oboje rodzice są zazwyczaj nosicielami (nosiciel ma tylko jedną kopię zmutowaną, ale nie choruje), ale nie chorują. Jeśli jedno dziecko ma DIRA, ryzyko, że jego rodzeństwo będzie chorowało na tę chorobę, wynosi 25%. Możliwa jest diagnoza prenatalna.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje, ponieważ urodziło się z mutacją genów powodujących DIRA.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Główne objawy choroby obejmują zapalenie skóry i zapalenie kości. Zapalenie skóry charakteryzuje się zaczerwienieniem oraz powstawaniem krost i łusek. Zmiany mogą objąć dowolną część ciała. Zmiany skórne powstają samoistnie, ale miejscowe zranienie może spowodować ich zaostrzenie. Na przykład kaniula dożylna (wenflon) często powoduje miejscowy stan zapalny. Zapalenie kości charakteryzuje się bolesnym obrzękiem tkanki kostnej – okalającą ją skóra często jest zaczerwieniona i ciepła. Zażętych może być wiele kości, w tym kości kończyn i żebra. Zapalenie zwykle obejmuje okostną – błonę okalającą kość. Okostna jest bardzo wrażliwa na ból. Dlatego dzieci cierpiące na tę chorobę są często drażliwe i smutne. Może to prowadzić do złego odżywienia i zahamowania wzrostu. Zapalenie szpary stawowej nie jest swoistym objawem DIRA. Pacjenci z DIRA mogą mieć zdeformowane paznokcie.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Wszystkie cierpiące na tę chorobę dzieci były poważnie chore. Jednak objawy nie u wszystkich dzieci są takie same. Nawet w tej samej rodzinie nie każde chorujące na tę chorobę dziecko będzie tak samo chore.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

DIRA rozpoznano tylko u dzieci. W przeszłości, zanim dostępne stało się skuteczne leczenie, dzieci te umierały przed osiągnięciem wieku dorosłego. Dlatego też objawy DIRA u dorosłych nie są znane.