



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

Deficiența de Antagonist al Receptorului De IL-1 (DARI)

Versiunea 2016

1. CE ESTE DARI

1.1 Ce este această boală?

Deficiența de antagonist al receptorului de IL-1 (DARI) este o boală genetică rară. Copiii afectați suferă de inflamație severă a pielii și oaselor. Pot fi implicate și alte organe, de exemplu plămâni. Dacă nu este tratată, boala poate conduce la dizabilități severe și chiar moarte.

1.2 Cât este de frecventă?

DARI este foarte rară. Până în prezent doar câțiva pacienți au fost identificați în toată lumea.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

DARI este o boală genetică. Gena responsabilă se numește IL1RN. Aceasta produce o proteină, antagonistul receptorului de IL-1 (IL-1RA) cu rol în oprirea naturală a inflamației. IL-1RA neutralizează proteina numită interleukină 1 (IL-1), care este un puternic mesager al inflamației în corpul uman. În cazul în care gena IL1RN poartă o mutație, așa cum se întâmplă în DARI, organismul nu poate produce IL-1RA. De aceea, IL-1 nu mai este blocată și pacientul va dezvolta inflamație excesivă.

1.4 Este o boală moștenită?

DARI se moștenește ca o boală autozomal recesivă (ceea ce înseamnă că nu este legată de sex și că niciunul dintre părinți nu prezintă simptomele bolii). Acest tip de transmitere presupune că pentru a face boala, o persoană trebuie să aibă două gene mutante, una de la mamă și una de la tată. Ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala), dar nu prezintă semnele și simptomele bolii. Părinții care au un copil cu DARI prezintă un risc de 25% ca următorul copil să manifeste și el această boală. Diagnosticul prenatal este posibil.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala, deoarece s-a născut cu genele mutante care cauzează DARI.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Simptomele principale ale bolii sunt inflamația pielii și inflamația oaselor. Inflamația pielii este caracterizată de roșeață, pustule și descuamare. Modificările cutanate pot afecta orice zonă a corpului. Afectarea pielii apare spontan, dar poate fi agravată de leziuni locale. De exemplu, cateterele intravenoase determină adesea inflamație locală. Inflamația osoasă se manifestă prin tumefieri osoase dureroase, însoțite adesea de înroșirea și încălzirea pielii de deasupra lor. Pot fi afectate multe oase, inclusiv oasele membrelor și coastele. Inflamația implică de obicei periostul, membrana care acoperă osul. Periostul este foarte sensibil la durere. Prin urmare, copiii afectați sunt adesea iritabili și supărați. Această situație poate conduce la tulburări de alimentație și întârziere a creșterii. Inflamația spațiului articular nu este o caracteristică tipică pentru DARI. Unghiile pacienților cu DIRA pot fi deformatate.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Toți copiii afectați au prezentat forme severe. Totuși, boala nu este aceeași la toți copiii. Chiar și în cadrul aceleiași familii, copiii afectați pot să nu aibă aceeași severitate.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?

DARI a fost observată doar la copii. În trecut, înainte să fi fost descoperit tratamentul, acești copii mureau înainte să atingă vârsta adultă. Astfel, caracteristicile DARI la maturitate sunt necunoscute.