



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

Nedostatak antagonista IL-1 receptora (DIRA)

Verzija 2016

1. ŠTA JE DIRA?

1.1 Kakva je to bolest?

Nedostatak antagonista IL-1 receptora (DIRA) je retka genetska bolest. Obolela deca imaju ozbiljno zapaljenje kože i kostiju. Takođe mogu biti zahvaćeni drugi organi, kao što su pluća. Ukoliko se ne leči, bolest može da dovede do teške invalidnosti, čak i do smrti.

1.2 Koliko je bolest česta?

DIRA je veoma retka bolest. Trenutno, u svetu je postoji svega nekoliko bolesnika.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

DIRA je genetska bolest. Odgovorni gen se zove IL1RN. Taj gen određuje protein, antagonist receptora IL-1 (IL-1RA), koji ima ulogu u prirodnoj zapaljenskoj reakciji. IL-1RA blokira protein interleukin-1 (IL-1), koji je moćan zapaljenski činilac u ljudskom telu. Ako je IL1RN gen nosilac mutacije (promene), kao što se dešava kod DIRA, telo ne može da produkuje IL-1RA. Zbog toga, IL-1 više nije blokiran i kod pacijenta se razvija zapaljenje.

1.4 Da li je bolest nasledna?

Bolest se nasleđuje autozomno recesivno (što znači da nasleđivanje nije povezano sa polom i kod roditelja bolest ne mora biti očigledna). Ovaj tip nasleđivanja podrazumeva, da bi bila bolesna, osoba treba da

nasledi dva mutirana gena, jedan od majke, a drugi od oca. Oba roditelja su nosioci (nosilac ima samo jednu mutiranu kopiju gena ali ne bolest) ali nisu oboleli. Kod roditelja koji imaju dete sa DIRA, postoji 25% šanse da će i sledeće dete takođe imati DIRA. Moguća je i dijagnostika pre rođenja.

1.5 Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Dete je bolesno, jer je rođeno sa izmenjenim genima koji uzrokuju DIRA.

1.6 Da li je bolest zarazna?

Ne, bolest nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptomi bolesti su zapaljenje kože i kostiju. Zapaljenje kože se karakteriše crvenilom, pustulama (gnojnim promenama) i deskvamacijom (perutanjem). Promene mogu da zahvate sve delove tela. Promene na koži se javljaju spontano, ali mogu biti pogoršane lokalnom povredom. Na primer, intravenski sistemi često dovode do lokalnog zapaljenja. Zapaljenje kostiju karakteriše bolni otok kostiju, često sa crvenilom i toplom kožom iznad upaljene kosti.

Različite kosti mogu da budu zahvaćene, uključujući kosti ruku i nogu i rebra. Zapaljenje tipično zahvata periost, ovojnicu koja pokriva kost. Periost je veoma osetljiv na bol. Zbog toga su obolela deca često razdražljiva i nesrećna. To može da dovede do loše ishrane i usporenog rasta. Zapaljenje zglobnog prostora nije tipična karakteristika DIRA. Nokti ovih bolesnika mogu da postanu deformisani.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Sva obolela deca su ozbiljno bolesna. Međutim, bolest nije ista kod svakog deteta. Čak i u istoj porodici, neće svako obolelo dete biti podjednako bolesno.

1.9 Da li se bolest razlikuje kod dece i kod odraslih?

DIRA je prepoznata samo kod dece. U prošlosti, pre nego što je postojalo delotvorno lečenje, ova deca su umirala pre nego što su dostigla odraslo doba. Stoga, karakteristike DIRA kod odraslih su nepoznate.