



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

# ДЕФИЦИТ АНТАГОНИСТА РЕЦЕПТОРА ИНТЕРЛЕЙКИНА 1 (DIRA-СИНДРОМ)

Версия 2016

## 1. ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ DIRA

### 1.1 Что это такое?

Дефицит антагониста рецептора интерлейкина 1 (DIRA) является редким генетическим заболеванием. Больные дети страдают тяжелым воспалительным поражением кожи и костной ткани. Могут быть вовлечены другие органы, такие, как легкие. Если это заболевание не лечить, оно может привести к тяжелой инвалидности и даже смерти.

### 1.2 Как часто встречается это заболевание?

DIRA-синдром встречается очень редко. К настоящему времени описано менее 10 пациентов по всему миру.

### 1.3 Каковы причины заболевания?

DIRA-синдром является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген IL1RN, продуктом которого является белок – антагонист рецептора ИЛ-1 (ИЛ-1РА), играющий роль в естественном разрешении воспаления. ИЛ-1РА нейтрализует белок интерлейкин-1 (ИЛ-1), который запускает воспалительный процесс в организме человека. Если ген IL1RN несет мутацию, как это происходит при DIRA-синдроме, организм не может вырабатывать ИЛ-1РА. Таким образом, ничто больше не противостоит ИЛ-1, и у пациента будет сохраняться воспаление.

---

#### **1.4 Является ли это заболевание наследственным?**

Данное заболевание наследуется аутосомно-рецессивно (это означает, что оно не сцеплено с полом и что симптомы заболевания могут отсутствовать у обоих родителей). Этот тип наследования означает, что для того, чтобы человек имел DIRA-синдром, у него должно быть два мутантных гена: один от матери, другой – от отца. Оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию, но не болезнь), а сами не болеют. Родители, имеющие ребенка с DIRA-синдромом, имеют 25%-ный риск того, что второй ребенок будет также иметь DIRA-синдром. . Таким образом, рекомендуется проведение пренатальной диагностики

#### **1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?**

Ребенок имеет заболевание, потому что он рожден с мутировавшими генами, что и вызывает синдром DIRA.

#### **1.6 Является ли это заболевание инфекционным?**

Нет.

#### **1.7 Каковы основные симптомы?**

Основными симптомами заболевания являются воспаление кожи и костной ткани. Воспаление кожи характеризуется покраснением, гнойничками и шелушением. Изменения могут развиваться в любой части тела. Кожные заболевания возникают спонтанно, но их появление может быть спровоцировано локальной травмой. Например, внутривенные катетеры часто приводят к развитию местного воспаления. Воспаление кости характеризуется болью, отеком, кожа над пораженным участком кости часто приобретает красный оттенок и становится горячей.

Заболевание может затрагивать различные кости , в том числе кости конечностей и ребра. Воспаление, как правило, затрагивает надкостницу – мембрану, покрывающую кость. Надкостница очень

---

чувствительна к боли. Поэтому больные дети часто отличаются раздражительностью и плохим настроением. Это может привести к ухудшению питания и нарушению роста. Воспаление суставной щели обычно не характерно для DIRA-синдрома. У больных DIRA-синдромом может иметь место деформация ногтей.

### **1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?**

У всех больных детей заболевание носит серьезный характер. Однако заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Даже в пределах одной семьи не у всех детей степень тяжести болезни будет одинаковой.

### **1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?**

DIRA-синдром описан только у детей. В прошлом, до того как эффективное лечение стало доступным, эти дети умирали до достижения совершеннолетия. В связи с этим особенности течения DIRA-синдрома в зрелом возрасте неизвестны.