



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

Deficiencia antagonistu IL-1 receptora (DIRA)

Verzia 2016

1. ČO JE TO DIRA

1.1. Čo je to?

Deficiencia (chýbanie) antagonistu IL-1 receptora je zriedkavé genetické ochorenie. Postihnuté deti trpia závažným zápalom kože a kostí. Môžu byť postihnuté aj iné orgány ako napríklad pľúca. Neliečené ochorenie môže viesť k závažnej invalidizácii a aj k smrti.

1.2 Aké je to časté?

DIRA je veľmi zriedkavá. V súčasnosti je na celom svete identifikovaných len niekoľko málo pacientov.

1.3. Aká je príčina ochorenia?

DIRA je genetické ochorenie. Zodpovedným je gén IL1RN. Tento produkuje bielkovinu, antagonistu receptora IL-1 (IL1-RA), ktorý zohráva úlohu v prirodzenom ústupe zápalovej odpovede. IL-1RA neutralizuje bielkovinu interleukín 1 (IL-1), ktorý je silným zápalovým poslom ľudského tela. Ak sa v géne IL1RN nachádza mutácia, ako to je v prípade DIRA, telo nedokáže vytvárať IL-1RA. Účinok IL-1 tak nie je vyvážený a u pacienta sa rozvíja zápal.

1.4 Je to dedičné?

DIRA sa dedí ako autozómovo recesívne ochorenie (to znamená, že nie je viazané na pohlavie a ani jeden z rodičov nemusí mať príznaky choroby). Tento typ prenosu znamená, že na to, aby mal človek DIRA,

potrebuje dva mutované gény – jeden od matky a jeden od otca. Obaja rodičia sú nosiči (nosič má len jednu mutovanú kópiu, ale nie je chorý) a nie pacienti. Rodičia, ktorí majú dieťa s DIRA majú 25% riziko, že aj ďalšie dieťa bude postihnuté ochorením DIRA. Prenatálna diagnostika je možná.

1.5 Prečo má moje dieťa túto chorobu? Dá sa jej predísť?

Dieťa má chorobu, lebo sa narodilo s mutáciou génu, ktorý je zodpovedný za vznik DIRA.

1.6 Je to infekčné?

Nie, nie je.

1.7 Aké sú hlavné príznaky?

Hlavným príznakom ochorenia je zápal kože a kostí. Kožný zápal je charakterizovaný začervenaním, tvorbou pľuzgierikov a ošupovaním. Zmeny môžu byť viditeľné na každej časti tela. Chorobné kožné zmeny sa môžu objaviť spontánne, ale môžu byť zhoršené aj lokálnym poranením. Napríklad zavedené intravenózne kanyly vedú k lokálnym zápalovým zmenám. Zápal kosti sa prejavuje bolestivými opuchmi kostí a často je aj koža nad zapálenou kosťou začervenaná a teplá. Postihnuté môžu byť mnohé kosti vrátane končatín a rebier. Zápal typicky postihuje periost – membránu na povrchu kosti. Periost je veľmi citlivý na bolesť. Preto sú postihnuté deti nepokojné, ubolené. Môže to potom viesť k problémom s kŕmením a spomalením rastu. Zápal v oblasti kĺbových dutín nebýva typickou vlastnosťou DIRA. DIRA pacienti môžu mať deformované nechty.

1.8 Je choroba rovnaká u všetkých detí?

Všetky postihnuté deti sú vážne choré, aj keď prejavy nie sú zhodné u každého dieťaťa. Ani v jednej rodine nemusia byť deti postihnuté rovnako.

1.9 Je ochorenie v detstve iné ako u dospelých?

DIRA poznáme len u detí. V minulosti, kým nebola dostupná liečba, deti zomierali pred dosiahnutím veku dospelosti. Preto sú prejavy DIRA v dospelosti neznáme.