



paediatric
rheumatology
european
society



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

عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

1-2 كيف يتم تشخيصه؟

يجب أولاً أن يكون هناك اشتباه في الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA) بناءً على أعراض المرض الظاهرة على الطفل، ولا يمكن إثبات الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 المريض حمل حالة في بالمرض الإصابة تشخيص دُيُوك حيث .الجيني بالتحليل إلا (DIRA) لطفرتين جينيتين إحداهمما من الأب والأخرى من الأم، ولكن قد لا يتوافر التحليل الجيني في كل مركز رعاية من المرتبة الثالثة.

2-2 ما أهمية إجراء الفحوصات؟

تعتبر فحوصات الدم مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين مهمة خلال نشاط المرض لتقدير مدى التهاب. تُكرر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلىوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم. ويجب أن يُقدم الأطفال المداومون على العلاج بالأنakinra مدى الحياة عينات بول ودم بانتظام وذلك لأغراض مراقبة المرض.

2-3 هل يمكن علاج الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من هذا المرض ولكن يمكن السيطرة عليه باستخدام الآناكينارا مدى الحياة.

2-4 ما هي العلاجات؟

لا يمكن السيطرة على عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA) بشكل ملائم باستخدام الأدوية المضادة للالتهاب، فالجرعات الكبيرة من الكورتيكosteroids يمكنها

السيطرة على أعراض المرض جزئياً ولكن ذلك عادة على حساب الآثار الجانبية غير المرغوب فيها. عادة ما يلزم تناول المسكنات للسيطرة على آلام الطعام حتى يسري مفعول العلاج بالآناكينارا، والآنakinara هو الشكل المنتج اصطناعياً من IL-1RA و هو البروتين الذي يعوزه المرضى المصابون بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA). وبعد الحقن اليومي بالآنakinara هو العلاج الوحيد الذي أثبت فعاليته في علاج عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)، وبهذه الطريقة يتم تغطية النقص في بروتين IL-1RA و يمكن وضع المرض تحت السيطرة، ويمكن الوقاية من تكستة المرض. ومع هذا العلاج، سيحتاج الطفل بعد تشخيص الإصابة بالمرض إلى أن يحقن بهذا الدواء مدى حياته، فعند إعطائه يومياً تختفي الأعراض لدى معظم المرضى، ومع ذلك أظهر بعض المرضى استجابة جزئية للعلاج. وتتجدر الإشارة إلى أنه يجب ألا يُعدل الآباء الجرعة بدون استشارة الطبيب.

في حالة توقف المرضى عن تعاطي حقن الدواء، سيعود المرض إلى سابق عهده، ونظرًا إلى أن هذا المرض قد يكون من الأمراض القاتلة، يجب تجنب فعل ذلك.

2-5 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

الآثار الجانبية الأكثر إزعاجاً للآنakinara هي ردود الفعل المؤلمة في مكان الحقن والتي تُشبه لدغة الحشرة، وقد يكون الألم في تلك الأماكن شديد للغاية خاصة خلال الأسبوع الأول من العلاج، كما لوحظ وجود حالات عدوى لدى المرضى الذين يستخدمون الآنakinara في العلاج من أمراض أخرى غير عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)، ومن غير المعروف ما إذا كان هذا الأثر ينطبق تماماً على المرضى المصابين بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA). فضلاً عن أن بعض الأطفال الذين يتناولون الآنakinara للعلاج من اضطرابات أخرى يبدو أنهم يكتسبون وزناً أكبر من ذلك الذي يرغبون فيه. ننوه مجدداً إلى أنها لا نعرف ما إذا كان ذلك ينطبق على عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA). يُستخدم الآنakinara مع الأطفال منذ بداية القرن الحادي والعشرين، وبالتالي، لا يزال من غير المعروف ما إذا كانت هناك آثار جانبية على المدى الطويل للغاية.

2-6 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

تدوم المعالجة مدى الحياة.

2-7 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا يوجد علاج متوفّر من هذا النوع لهذا المرض.

2-8 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية الالزمة؟

يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم و بول مرتين سنويًا على الأقل.

2-9 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

يدوم هذا المرض مدى الحياة.

2-10 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائج المتابعة) على المدى الطويل؟

في حالة بدء العلاج باستخدام الآناكينارا مبكراً والاستمرار عليه مدى الحياة، ربما سيعيش الأطفال المصابون بعوز مضاد مستقبل LA-1 (DIRA) حياة طبيعية، وفي حالة التأخر في التشخيص أو عدم الالتزام بالعلاج، سيتعرض المريض لخطر نشاط المرض بشكل تدريجي، وهذا قد يؤدي إلى اضطرابات في النمو وتتشوه شديد في العظام والعجز وندوب في الجلد وأخيراً الموت.

2-11 هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟

كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية، ومع ذلك، يتيح العلاج مدى الحياة للمريض فرصة عيش حياة طبيعية بدون قيود.