



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_FR/intro)

## **Deficiencia de l'Antagonista du Récepteur de l'interleukine 1 (Syndrome DIRA)**

Version de 2016

### **2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT**

#### **2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?**

Tout d'abord, on soupçonne un cas de DIRA sur la base de signes typiques chez l'enfant. Le diagnostic ne peut être confirmé que grâce à un test génétique. Il est confirmé lorsque le patient est porteur de deux mutations, dont il a hérité de ses deux parents. Tous les centres de soins ne sont pas en mesure d'effectuer ce test génétique.

#### **2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?**

Il est important d'effectuer des analyses de sang avec mesure de la vitesse de sédimentation (VS), de la protéine C réactive (CRP), du nombre de globules blancs et du fibrinogène lorsque la maladie est active, afin d'évaluer l'étendue de l'inflammation.

Ces tests doivent être renouvelés périodiquement une fois que l'enfant est asymptomatique pour vérifier si les résultats sont de nouveau dans la normale ou presque.

De plus, un petit prélèvement de sang sera nécessaire pour réaliser le test génétique. Les enfants à qui l'on a prescrit de l'anakinra à vie doivent être soumis à des analyses d'urine et de sang régulièrement dans la cadre de la surveillance du traitement.

#### **2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?**

On ne peut guérir de la maladie mais on peut la contrôler grâce à un

---

traitement au long cours.

#### **2.4 Quels traitements existe-t-il ?**

Les anti-inflammatoires ne permettent pas de contrôler le DIRA de manière satisfaisante. De hautes doses de corticostéroïdes permettent de contrôler partiellement les symptômes de la maladie, mais elles entraînent généralement des effets indésirables. On utilise généralement des antalgiques pour contrôler les douleurs osseuses jusqu'à ce que le traitement à base d'anakinra fasse effet. L'anakinra est produit artificiellement à partir de la protéine IL-1-RA, la protéine dont manquent ces patients, et il neutralise l'activité biologique de l'interleukine-1. Des injections quotidiennes d'anakinra représentent le seul traitement efficace en cas de DIRA. De cette manière, la carence en protéine IL-1RA naturelle est maîtrisée et la maladie contrôlée. Il est possible de prévenir les récurrences de la maladie. Une fois que le diagnostic est posé, l'enfant a besoin de ces injections à vie. S'il est administré tous les jours, les symptômes disparaissent chez la majorité des patients. Cependant, certains patients répondent partiellement au traitement. Les parents ne doivent pas modifier les doses sans consulter le médecin de l'enfant au préalable.

Si le patient interrompt les injections, la maladie réapparaîtra. Étant donné que la maladie est potentiellement mortelle, cela n'est pas recommandé.

#### **2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?**

Les effets secondaires gênants de l'anakinra sont des douleurs au site d'injection comparables à des piqûres d'insectes. Cela peut être assez douloureux, notamment durant les premières semaines de traitement. On a observé des infections chez les patients traités par anakinra pour d'autres maladies que le DIRA. Il reste encore à déterminer si ces effets s'appliquent également en cas de DIRA. Il semble que certains enfants traités par anakinra pour d'autres pathologies présentent une prise de poids importante. De même, nous ne savons pas si cela est applicable au syndrome DIRA. L'anakinra est utilisé chez les enfants depuis les années 2000. Par conséquent, ses effets secondaires à long terme restent inconnus.

---

## **2.6 Quelle est la durée du traitement ?**

Le traitement doit être poursuivi à vie en l'absence d'alternative.

## **2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?**

Il n'existe aucun traitement de ce type pour cette maladie.

## **2.8 Quels types d'examens de suivi sont nécessaires ?**

Les enfants doivent subir des analyses de sang et d'urine deux fois par an au minimum.

## **2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?**

La maladie est chronique, à vie.

## **2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?**

Si le traitement à base d'anakinra est mis en place précocement et poursuivi indéfiniment, les enfants souffrant de DIRA mèneront probablement une vie normale. En cas de diagnostic tardif ou de non-observance du traitement, le patient risque une progression. Cela peut entraîner des troubles de la croissance, de graves déformations osseuses, une paralysie, des lésions cicatricielles définitives, voire la mort.

## **2.11 Une guérison complète est-elle possible ?**

Non, car c'est une maladie génétique. Néanmoins, le traitement à long terme permet au patient de mener une vie normale, sans restrictions.