



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

受体拮抗剂缺陷 (DIRA)

第几版本2016

2. 诊断和治疗

2.1 怎样诊断本病？

首先根据患儿的临床特点疑诊本病。DIRA仅能通过基因分析证实。如果患儿携带分别来自父母双方的两个突变基因，则DIRA可以确诊。基因分析不是每个高级医疗中心均可以做。

2.2 辅助检查的重要性是什么？

血液检测，例如红细胞沉降率 (ESR)、CRP、全血细胞计数及纤维蛋白原在发作期都要进行测定，以了解炎症的程度。

患儿症状缓解后复查上述检查，观察这些结果是否恢复到正常或接近正常。

需要少量的血液用以进行基因分析。终身应用阿那白滞素治疗的患儿需要定期提供血液和尿液标本用以观察疗效。

2.3 DIRA 能够治疗/治愈吗？

本病不能治愈，但可以通过终生应用阿那白滞素使病情得到控制。

2.4 怎样治疗本病？

DIRA不能被抗炎药充分控制。大剂量糖皮质激素可部分控制疾病的症状，但通常是以有害的副作用为代价的。止痛药被用于控制骨痛，直到阿那白滞素起效。阿那白滞素是人工生产的IL-1受体拮抗剂，正是DIRA病人所缺乏的。每日注射阿那白滞素是唯一对DIRA有效的治疗方法。用这种方法，天然IL-1受体缺乏可以被纠正，疾病可得到控制，并预防复发。在这种疗法下，一旦患儿被确诊DIRA，其将终身需要注射此药物。如果每日坚持治疗，多数病人的症状可消失。然而，一些患儿仅有部分反应。家长在未经医生指导下，不可擅自修改剂量。

如果家长停止注射阿那白滞素，疾病将复发。由于本病是一种潜在的致死性疾病，一定要避免这些。

2.5 药物治疗的副作用有哪些？

阿那白滞素最令人烦恼的副作用是注射部位的疼痛反应，可与昆虫叮咬相比。特别是在治疗的最

初几周，疼痛非常严重。在用阿那白滞素治疗的非DIRA患儿，感染已经被注意到。目前还不清楚是否此药物副作用同样作用于DIRA患儿。一些应用阿那白滞素治疗其他疾病的患儿出现体重增加。同样的，我们不知道是否这也发生于DIRA患儿。阿那白滞素自21世纪初开始被应用于儿童。因此，其长期应用是否有副作用尚不十分明确。

2.6治疗持续多长时间？

治疗为终生治疗。

2.7非传统或辅助治疗有哪些？

没有这一类的治疗。

2.8需要什么样的定期检查？

接受治疗的患儿应该至少一年进行两次血液和尿液检查。

2.9该病将持续多长时间？

该病为终生性疾病。

2.10该病的远期进展（预后）如何？

如果能够早期且持续应用阿那白滞素治疗，DIRA患儿可能像正常儿童一样生活。如果诊断延误或治疗依从性不好，患儿会有疾病进展活动的风险。这可能导致生长失调，严重骨畸形，严重损害健康，皮肤瘢痕及最终死亡。

2.11 DIRA是否有完全恢复的可能？

没有，因为DIRA是遗传性疾病。但是，终生治疗给与了病人过正常生活的机会，生活不受限制。