



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

Deficit antagonistu IL-1 receptoru (DIRA)

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A TERAPIE

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Podezření na onemocnění DIRA vznikne na základě typických klinických projevů u dítěte. Onemocnění lze potvrdit pouze genetickým vyšetřením, které prokáže přítomnost 2 mutovaných genů, od každého rodiče jeden. Tato analýza nemusí být dostupná ve všech centrech.

2.2 Jaký je význam vyšetření?

Krevní testy jako sedimentace (FW), CRP, krevní obraz a fibrinogen jsou ukazateli zánětlivé aktivity onemocnění.

Obvykle se tato vyšetření opakují, když potíže u dítěte ustupují, aby se zjistilo, zda poklesly zpátky k normě.

Malé množství krve je potřeba ke genetickému vyšetření. Děti léčené anakinrou musejí podstoupit pravidelné vyšetření krve a moči kvůli monitorování nežádoucích účinků.

2.3 Dá se nemoc léčit nebo vyléčit?

DIRA nelze vyléčit, ale je možné ji léčit, tak aby projevy nemoci byly pod kontrolou. Léčba je celoživotní podávání anakinry.

2.4 Jaká léčba je k dispozici?

Podávání klasických protizánětlivých léků nestačí k potlačení projevů onemocnění DIRA. Vysoké dávky kortikosteroidů mohou zmírnit klinické projevy, ale obvykle pouze za cenu vedlejších nežádoucích účinků.

Analgetika jsou třeba ke zmírnění bolesti kostí, dokud se nedostaví efekt anakinry. Anakinra je uměle připravený IL-1RA, bílkovina, kterou pacienti s DIRA postrádají. Denní injekční podání anakinry je zatím jedinou známou účinnou léčbou. Jejím podáváním se nahradí nedostatek vlastního IL-1RA a nemoc je uvedena pod kontrolu. Lze tak předejít novému vzplanutí choroby. Po stanovení diagnózy je třeba dlouhodobá, pravděpodobně celoživotní léčba. Při denním podávání léku u většiny pacientů projevy nemoci vymizí, i když v některých případech je pozorován pouze částečný efekt. Dávku léku by rodiče neměli upravovat sami, aniž by se poradili se svým lékařem. Pokud pacient přestane dostávat injekce, nemoc se vrací. Jelikož se jedná o život ohrožující onemocnění, je třeba tomu předejít. Anakinra je velmi drahý lék, proto nemusí být ve všech zemích k dispozici.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Nejčastějším a nejvíce nepříjemným vedlejším účinkem anakinry je bolestivá reakce v místě vpichu injekce, podobná štípnutí hmyzem. Injekce jsou bolestivé zejména v prvních týdnech léčby. Během léčby anakinrou pro jiná onemocnění než DIRA byly pozorovány také častější infekce. Není známo, zda se toto vztahuje i na pacienty s DIRA. Některé děti léčené anakinrou přiberou na váze víc, než je přiměřené. Ani zde není známo, jestli se to týká i pacientů s DIRA. Anakinra se u dětí používá až od začátku 21. století, proto o dlouhodobých vedlejších účincích léčby zatím příliš nevíme. Jakmile děti dospějí, mohou chtít samy plánovat vlastní rodinu. Zatím není známo, jestli je podávání anakinry v těhotenství bezpečné.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Jedná se o celoživotní léčbu.

2.7 Jak je to s alternativní a doplňkovou léčbou?

Taková léčba pro onemocnění DIRA neexistuje.

2.8 Jaká forma pravidelných kontrol je třeba?

Děti na léčbě by měly mít pravidelné vyšetření krve a moči alespoň

dvakrát ročně.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o celoživotní onemocnění.

2.10 Jaké jsou dlouhodobé perspektivy (prognóza) nemoci?

Pokud je léčba anakinrou zahájena včas a je v ní dlouhodobě pokračováno, mají děti s DIRA pravděpodobně šanci žít normální život. Pokud je diagnóza stanovena pozdě nebo je léčba nedostatečná, choroba se může zhoršovat. To může vést k poruše růstu, těžkým deformitám kostí, invalidizaci, jizvení kůže a případně až ke smrti.

2.11 Je možné se úplně uzdravit?

Ne, protože se jedná o vrozené, geneticky podmíněné onemocnění. Přesto celoživotní léčba anakinrou dává pacientům šanci žít normální život bez větších omezení.