



https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Deficiencia do antagonista do receptor da IL-1 (DIRA)

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como se diagnostica?

En primeiro lugar, debe existir unha sospeita de DIRA baseada nas características da enfermidade do neno. A síndrome DIRA unicamente se pode demostrar mediante análises xenéticas. O diagnóstico de DIRA confírmase se o paciente é portador de 2 mutacións, unha de cada proxenitor. A análise xenética pode non estar dispoñible en todos os centros de atención terciaria.

2.2 Cal é a importancia das análises?

Durante a actividade da enfermidade, para avaliar a actividade inflamatoria é importante que se realicen análises sanguíneas como: velocidade de sedimentación globular (VSG), PCR, hemograma completo e fibrinóxeno.

Estas análises repítense cando o neno deixa de presentar síntomas, para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela.

Tamén se necesita unha pequena cantidade de sangue para a análise xenética. Os nenos que sigan un tratamento con anakinra (fármaco análogo a IL-1RA) para sempre deben proporcionar mostras de sangue e ouriños de forma regular con fins de observación.

2.3 Pode tratarse ou curarse?

A enfermidade non se pode curar pero pode controlarse co uso para sempre de anakinra.

2.4 Cales son os tratamentos?

A síndrome DIRA non se pode controlar adecuadamente con antiinflamatorios. As doses altas de corticoesteroides poden controlar parcialmente os síntomas da enfermidade pero, a miúdo, a expensas de poder padecer efectos secundarios non desexados. Normalmente necesítanse analxésicos para controlar as dores óseas ata que o tratamento con anakinra fai efecto. Anakinra é a forma do IL-1RA producida de forma artificial. Esta é a proteína da que carecen os pacientes de DIRA. A inxección diaria de anakinra é o único tratamento que demostrou ser efectivo no tratamento do DIRA. Desta forma, corríxese a escaseza do IL-1RA natural e pode manterse a enfermidade baixo control. Pódese impedir a reaparición da enfermidade. Con este tratamento, tras realizar o diagnóstico, o neno terá que inxectarse este fármaco durante o resto da súa vida. Se se administra a diario, os síntomas desaparecen na maioría dos pacientes. Aínda así, algúns pacientes só mostraron unha resposta parcial. Os proxenitores non deben modificar a dose sen consultar co médico.

Se o paciente deixa de inxectarse o fármaco, a enfermidade volverá aparecer. Este feito debe evitarse posto que esta é unha enfermidade potencialmente mortal.

2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?

Os efectos secundarios máis molestos do tratamento con anakinra son as reaccións dolorosas no punto de inxección, comparables coa picadura dun insecto. Especialmente nas primeiras semanas de tratamento poden ser bastante dolorosas. Detectáronse infeccións en pacientes tratados con anakinra para enfermidades diferentes a DIRA. Non se sabe se este efecto pode aplicarse igualmente aos pacientes con DIRA. Parece ser que algúns nenos tratados con anakinra para outras enfermidades presentan un aumento de peso maior do desexado. De novo, non sabemos se pode aplicarse ao DIRA. Anakinra úsase en nenos desde principios do século XXI. Por iso, aínda descoñecemos se existen efectos secundarios a longo prazo.

2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?

O tratamento é para sempre.

2.7 Existe algún tratamento non convencional ou complementario?

Non existe ningún tratamento deste tipo dispoñible para esta enfermidade.

2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?

Os nenos que están en tratamento deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano.

2.9 Canto tempo durará a enfermidade?

A enfermidade é para sempre.

2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?

Se o tratamento con anakinra se inicia de forma temperá e se prolonga de forma indefinida, os nenos con DIRA probablemente vivirán unha vida normal. Se se produce un atraso no diagnóstico ou non se cumpre co tratamento, o paciente arríscase a unha actividade progresiva da enfermidade. Isto pode carrexar alteracións no crecemento, deformacións óseas graves, incapacidade, escamadura cutánea e, finalmente, a morte.

2.11 É posible recuperarse completamente?

Non, porque é unha enfermidade xenética. De todos os xeitos, o tratamento para sempre dálle ao paciente a posibilidade de vivir unha vida normal, sen restricións.