



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

## **Deficiency Of IL-1 receptor Antagonist (DIRA)**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I TERAPIJA**

#### **2.1 Kako se dijagnosticira?**

Prvo mora postojati sumnja na DIRA-u koja se temelji na karakteristikama bolesti u djeteta. DIRA se može dokazati samo na temelju genske analize. Dijagnoza DIRA-e potvrđuje se ako bolesnik nosi 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. Genska analiza možda nije dostupna u svakom tercijarnom centru.

#### **2.2 Koja je važnost testova?**

Krvne pretrage poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena važne su kako bi se procijenila raširenost upale tijekom aktivne bolesti.

Ovi testovi ponavljaju se nakon što nestanu simptomi u djeteta, kako bi se vidjelo da li su vrijednosti došli na normalu ili blizu normale.

Mala količina krvi potrebna je i za gensku analizu. Djeca koja doživotno uzimaju anakinru moraju radi praćenja redovito davati uzorke krvi i urina na analizu.

#### **2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?**

Bolest se ne može izliječiti ali se može kontrolirati doživotnom upotrebom anakinre.

#### **2.4 Koje su mogućnosti liječenja?**

DIRA se ne može dobro kontrolirati s protuupalnim lijekovima. Visoke

---

doze glukokortikoida mogu djelomično kontrolirati simptome bolesti, no obično na račun nuspojava. Lijekovi protiv bolova obično su potrebni kako bi se kontrolirala bol u kosti sve dok liječenje anakinrom ne postane učinkovito. Anakinra je umjetno stvoren oblik IL-1RA, proteina koji nedostaje u bolesnika s DIRA-om. Svakodnevne injekcije anakinre jedina su terapija koja se pokazala učinkovitom u liječenju DIRA-e. Na taj način nadoknađuje se nedostatak prirodno stvorenog IL-1RA i bolest se može držati pod kontrolom. Ponavljanje bolesti može se spriječiti. Ovakvim načinom liječenja, nakon postavljanja dijagnoze, dijete će trebati inicirati lijek do kraja života. Ako se lijek svakodnevno primjenjuje, simptomi nestaju u većine bolesnika. Ipak, neki bolesnici pokazuju samo polovični odgovor. Roditelji ne bi trebali mijenjati dozu bez konzultiranja liječnika.

Ako bolesnici prestanu inicirati lijek, bolest se vraća. Budući da se radi o potencijalno smrtonosnoj bolesti, to se mora izbjeći.

## **2.5 Koje su nuspojave liječenja?**

Najgora nuspojava anakinre je bolna reakcija na mjestu davanja injekcije, koja se može usporediti s ubodom insekta. Osobito u prvom tjednu liječenja, to može biti vrlo bolno. Infekcije su opažene u bolesnika liječenih anakinrom zbog drugih bolesti osim DIRA-e. Nije poznato da li isto vrijedi i za bolesnike s DIRA-om. Čini se da neka djeca liječena anakinrom zbog drugih bolesti nakupljaju više kilograma nego što je poželjno. Opet se ne zna da li to vrijedi i za DIRA-u. Anakinra se u djece koristi od početka 21. stoljeća. Stoga, ostaje nepoznato da li postoje nuspojave koje se javljaju nakon dugog vremenskog perioda.

## **2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?**

Liječenje je doživotno.

## **2.7 Što je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim oblicima liječenja?**

Ne postoji takva vrsta terapija za ovu bolest.

## **2.8 Kakvo praćenje je potrebno?**

---

Djeca koja se liječe trebala bi najmanje dva puta godišnje napraviti pretrage krvi i urina.

## **2.9 Koliko dugo će bolest trajati?**

Bolest je doživotna.

## **2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Ako se liječenje anakinrom započne rano i nastavi beskonačno, djeca s DIRA-om vjerojatno će imati normalan život. Ako se kasni s postavljanjem dijagnoze ili ako nedostaje suradljivosti u liječenju, bolesnik riskira progresivni tijek bolesti. To može dovesti do poremećaja rasta, teških deformiteta kostiju, šepanja, stvaranja ožiljaka na koži te na posljetku do smrti.

## **2.11 Je li se moguće u potpunosti oporaviti?**

Ne, s obzirom da se radi o genetskoj bolesti. Ipak, dugoročno liječenje daje bolesniku priliku da vodi normalan život, bez ograničenja.