



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

IL-1-receptor antagonist deficiencia (DIRA)

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

Először a DIRA gyanúját kell megállapítani a gyermek betegségének jellemzői alapján. A DIRA-t csak genetikai elemzéssel lehet igazolni. A diagnózis akkor igazolódik, ha a beteg 2 génmutációt hordoz, mindkét szülőjétől egyet-egyet. Nem biztos, hogy a genetikai elemzés elvégezhető a harmadlagos ellátást nyújtó egészségügyi intézmények mindegyikében.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

A gyulladás mértékének meghatározása érdekében a betegség aktivitásának ideje alatt fontosak a vérvizsgálatok, például a vérszűnyedés, a CRP-szint, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata.

Miután a gyermek tünetmentessé válik, ezeket a vizsgálatokat megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli szintre.

Kis mennyiségű vérminta a genetikai elemzéshez is szükséges. Az élethosszig tartó anakinra-kezelésben részesülő gyermekektől rendszeresen vér- és vizeletmintát kell venni megfigyelés céljából.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

A betegség nem gyógyítható, de élethosszig tartó anakinra-kezeléssel kontrollálható.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A DIRA-t nem lehet megfelelően kontrollálni gyulladáscsökkentő szerekkel. Nagy dózisú kortikoszteroidokkal részben kezelhetők a betegség tünetei, de ez általában nemkívánatos mellékhatásokkal jár. A csontfájdalom enyhítéséhez fájdalomcsillapítókra van általában szükség addig, amíg az anakinra hatása nem jelentkezik. Az anakinrát mesterségesen állítják elő IL-1RA-ból, vagyis abból a fehérjéből, amely a DIRA-s betegeknél hiányzik. A naponta adott anakinra-injekció az egyetlen olyan kezelés, amely eddig hatásosnak bizonyult a DIRA kezelésében. Ezzel a kezeléssel pótolni lehet a természetes úton termelődő IL-1RA hiányát, így csillapítani lehet a betegséget. A betegség kiújulása megelőzhető. Ez a terápia azt jelenti, hogy a diagnózis felállítása után a gyermeknek élete végéig kapnia kell injekcióban a gyógyszert. A naponta alkalmazott kezelés hatására a tünetek elmúlnak a betegek többségénél. Egyes betegek azonban csak részlegesen reagáltak a kezelésre. A szülők semmiképpen nem módosíthatják a gyógyszeradagot a kezelőorvos tudta nélkül. Ha a beteg abbahagyja az injekciókat, a betegség visszatér. Ezt mindenképpen el kell kerülni, mivel ez a betegség halált okozhat.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

Az anakinra legkellemetlenebb mellékhatása az injekció beadásának helyénél jelentkező, rovarcsípéshez hasonló fájdalommal járó reakció. Ez meglehetősen fájdalmas lehet, különösen a kezelés első heteiben. Fertőzéseket figyeltek meg azoknál a betegeknél, akiket anakinrával kezeltek a DIRA-tól eltérő betegségekre. Nem tudjuk, hogy ez a hatás ugyanúgy jelentkezik-e a DIRA-s betegeknél is. Nemkívánatos testsúlygyarapodást figyeltek meg néhány olyan gyermeknél, akit más rendellenességek miatt kezeltek anakinrával. Ismét csak nem tudjuk, hogy ez érvényes-e a DIRA esetében is. Az anakinrát a 21. század eleje óta használják gyermekek kezelésére. Ezért még mindig nem tudjuk, hogy nagyon hosszú távon vannak-e mellékhatásai.

2.6 Meddig tartson a kezelés?

A kezelés élethosszig tart.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Ilyenfajta terápiák nem léteznek erre a betegségre.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és vizeletvizsgálatot kell végezni.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

A betegség élethosszig tart.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

Ha az anakinra adását korán elkezdik és soha nem hagyják abba, akkor a DIRA-s gyermek valószínűleg normális életet fog élni. A diagnózis késlekedése, illetve a kezelési előírások betartásának elmulasztása esetén fennáll a betegség fokozatos súlyosbodásának kockázata. Ez növekedési zavarhoz, súlyos csontelváltozásokhoz, végtagbénuláshoz, bőrhegesedéshez, végül halálhoz vezethet.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a DIRA genetikai betegség. Az élethosszig tartó kezelés azonban lehetőséget ad a beteg számára, hogy normális, korlátozásoktól mentes életet éljen.