

کمبود آنتاگونیست های گیرنده های اینترلوکین 1 DIRA

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان:

2.1 تشخیص بیماری چگونه است؟

در ابتدا باید شک به بیماری براساس علائم بیماری در کودک وجود داشته باشد. تشخیص قطعی بیماری براساس مطالعه ژنتیک است. تشخیص بر مبنای اینکه دو جهش ژنی در کودک وجود داشته باشد (یک جهش از هر یک از والدین) اثبات می شود. امکان مطالعه ژنتیک ممکن است در همه مراکز ارجاعی (سطح سوم) بیمارهای کودکان وجود نداشته باشد.

2.2 آزمایشهای مهم چیست؟

آزمایشهای خون مانند اندازه گیری رسوب گلبولهای قرمز ESR، CRP، فرمول شمارش کامل سلولهای خونی CBC و فیبرینوژن در ارزیابی فعالیت بیماری و شدت التهاب مهم هستند.

این آزمایشها وقتی بیمار بدون علامت می شود تکرار می شود و در ارزیابی پاسخ به درمان و یا برگشت بیماری کمک کننده هستند. مقدار کمی خون هم برای مطالعه ژنتیک مورد نیاز است.

کودکانی که تحت درمان با آناکینرا هستند باید آزمایش خون و ادرار بطور منظم برای بررسی التهاب در بیمار انجام شود.

3.2 آیا این بیماری درمان پذیر است؟

این بیماری درمان قطعی ندارد ولی می تواند در تمام طول عمر با استفاده دائم از داروی آناکینرا کنترل شود.

4.2 درمان بیماری چیست؟

می استروئید بالای دوز، نیست کنترل قابل خوبی معمولی التهابی ضد داروهای با DIRA تواند بطور نسبی علائم بیماری را کنترل نماید اما معمولاً با هزینه بالای درمان و عوارض

ناخواسته دارو همراه است. داروهای مسکن معمولاً برای کنترل درد استخوانی لازم است و تا زمانی که درمان با آنکینرا شروع و تاثیر آن مشاهده شود بایستی ادامه یابد. آنکینرا داروی ساختگی ضد ایترولوکین 1 است، که این بیماران فاقد آن هستند. تزریق روزانه آنکینرا تنها داروی موثر در درمان DIRA است. در این روش، دارو جایگزین آنتاگونیست طبیعی ضد ایترولوکین 1 شده و بیماری کنترل می شود و از عود بیماری می تواند جلوگیری شود. با این درمان که بعد از تشخیص انجام می شود کودک نیازمند تزریق روزانه دارو برای همه عمر می باشد. اگر تزریق روزانه باشد علائم در بیشتر بیماران از بین خواهد رفت. با این وجود برخی بیماران بطور نسبی به درمان پاسخ می دهند. والدین نباید دوز دارو را بدون مشورت با پزشک تغییر دهند.

اگر بیمار تزریق را متوقف نماید علائم بیماری برگشت می نماید. از آنجائی که این بیماری بالقوه کشنده می باشد از قطع دارو باید اجتناب نمود.

2.5 عوارض درمان با دارو چیست؟

جدی ترین عارضه این دارو درد محل تزریق می باشد که با نیش حشرات مقایسه می شود. این عارضه بویژه در هفته های اول شروع درمان دیده می شود که کاملاً دردناک است. عفونت در کودکان درمان شده با آنکینرا در بیماریهای دیگر بجز DIRA مشاهده شده است. این موضوع که این عارضه در بیماران مبتلا به DIRA چگونه است ناشناخته است. مشاهده شده است که برخی کودکان درمان شده با آنکینرا در ایماری های دیگر، با وزن گیری بیش از حد مطلوب مواجه شده اند که علت این موضوع نیز ناشناخته است. شروع استفاده از آنکینرا در کودکان در قرن بیست و یکم بود بنابراین عوارض جانبی این دارو در دراز مدت هنوز ناشناخته است.

6.2 دوره درمان چه مدت طول می کشد؟

درمان برای تمام عمر است.

7.2 نقش درمانهای غیر طبی و مکمل در کنترل این بیماری چگونه است؟

هیچ نوع درمان غیر طبی (گیاهی، سوزنی و...) برای این بیماری وجود ندارد.

8.2 در بیماران مبتلا چه بررسی های دوره ای ضرورت دارد؟

کودکان مبتلای تحت درمان باید آزمایش خون و ادرار را حداقل دوبار در سال انجام دهند.

9.2 طول مدت بیماری چقدر است؟

(در حال حاضر با توجه به درمانهای در دسترس) این بیماری در تمام طول عمر ادامه دارد.

10.2 پیش بینی طولانی مدت بیماری (پیش بینی پیامد و شدت بیماری)

چگونه است؟

اگر درمان با آنakinra هرچه زودتر برای بیمار شروع و ادامه یابد کودکان مبتلا به DIRA می توانند طول عمر طبیعی داشته باشند. اگر در تشخیص تاخیر شود و یا درمان به دقت پیگیری نشود بیمار در معرض خطر پیشرفت بیماری خواهد بود. این روند ممکن است به اختلال رشد، بدشکلی های شدید استخوان، ناتوانی حرکتی، اثر زخمهای پوستی و در نهایت مرگ منجر شود.

11.2 آیا ممکن است بیماری بطور کامل بهبودی یابد؟

خیر، چون این بیماری یک بیماری ژنتیکی است. بنابراین تنها درمان برای تمام عمر فرصت زندگی طبیعی و بدون محدودیت برای بیمار فراهم می شود.