



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

IL-1 Receptoriaus Antagonisto Trūkumas (DIRA)

Versija 2016

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Visų pirma įtarti DIRA leidžia nurodyti vaiko ligos požymiai. DIRA liga gali būti įrodyta tik genetiniais tyrimais. Diagnozė patvirtinama, jeigu pacientas turi 2 mutacijas, po vieną iš kiekvieno tėvo. Genetiniai tyrimai gali būti prieinami ne kiekviename tretinio lygio centre.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą ligai suaktyvėjus.

Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja.

Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti. Vaikai, kurie visą gyvenimą vartoja anakinrą, reguliariai turi atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus būklei stebėti.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Liga nėra išgydoma, bet gali būti kontroliuojama visą gyvenimą vartojant anakinrą.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

DIRA negali būti tinkamai kontroliuojama vaistais nuo uždegimo. Didelėmis kortikosteroidų dozėmis galima iš dalies kontroliuoti ligos

simptomus, bet neišvengiamai atsiranda nepageidaujamų reiškinių. Nuskausminamieji reikalingi kaulų skausmams sumažinti tuo laiku, kol pradės veikti anakinra. Anakinra yra dirbtinai sukurtas IL-1RA – baltymas, kurio sergantiems DIRA trūksta. Kasdienės anakinros injekcijos yra vienintelis veiksmingas DIRA gydymo būdas. Atkūrus IL-1RA atsargas, ligą galima suvaldyti ir užkirsti kelią jos atsinaujinimui. Pritaikius gydymą po diagnozės nustatymo, vaikas visą gyvenimą kasdien turės leisti vaistus. Gydant kasdienėmis injekcijomis, daugeliui pacientų simptomai išnyksta. Tačiau kai kuriems pacientams pasiekiamas tik dalinis organizmo atsakas. Vaisto dozės negalima keisti nepasitarus su gydytoju.

Jeigu pacientas nustoja leisti vaistus, liga grįžta. Kadangi ji gali būti mirtina, negalima nutraukti gydymo.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Labiausiai varginantis šalutinis poveikis yra skausminga reakcija vaisto leidimo vietoje, kaip įgėlus vabzdžiui. Skausmas ypač juntamas pirmosiomis gydymo savaitėmis. Pacientams, sergantiems ne DIRA ir gydomiems anakinra, vystosi infekcijos, tačiau neaišku, ar toks pat šalutinis poveikis pasireišk ir DIRA sergantiems pacientams. Kai kurie vaikai, gydomi anakinra nuo kitų susirgimų, priauga nepageidaujamo svorio, bet taip pat nėra žinoma, ar taip nutiks ir pacientams, sergantiems DIRA. Anakinra naudojama vaikams gydyti tik nuo 21 amžiaus pradžios, taigi dar nėra pakankamai duomenų apie ilgalaikius vaisto sukeltus šalutinius reiškinius.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Jokių alternatyvių ar netradicinių šios ligos gydymo būdų nėra.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Jei gydymas anakinra pradedamas anksti ir tęsiamas pagal rekomendacijas, vaikas, sergantis DIRA, greičiausiai galės gyventi normalų gyvenimą. Jei diagnozė nustatoma vėlai arba nesilaikoma gydymo režimo, kyla rizika, kad liga suaktyvės: gresia augimo sutrikimai, sunkios kaulų deformacijos, odos randėjimas ir galiausiai mirtis.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau visą gyvenimą vartodamas vaistus pacientas gali gyventi normalų gyvenimą be jokių suvaržymų.