



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

Niedobór antagonisty receptora interleukiny il-1 (ang. deficiency of il-1receptor antagonist, DIRA)

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Najpierw podejrzewa się DIRA na podstawie objawów choroby występujących u dziecka. DIRA można potwierdzić wyłącznie w badaniach genetycznych. Diagnozę DIRA potwierdza się, jeśli pacjent jest nosicielem 2 mutacji, po jednej od każdego rodzica. Nie w każdym zakładzie opieki zdrowotnej jest możliwość wykonania analizy genetycznej.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Przeprowadzanie badań obejmujących wskaźnik opadania krwinek czerwonych (OB), białko C-reaktywne (CRP), surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi i fibrynogen, jest ważne w czasie, gdy choroba jest aktywna, ponieważ pozwala ocenić nasilenie stanu zapalnego.

Testy te powtarza się po ustąpieniu objawów, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy.

Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej. Dzieci leczone anakinrą powinny dwa razy do roku oddawać do badania próbki krwi i moczu, co umożliwi prawidłową obserwację ich stanu zdrowia.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Choroby nie można wyleczyć, ale można ją kontrolować, podając przez

całe życie anakinrę.

2.4 Na czym polega leczenie?

DIRA nie można wystarczająco kontrolować lekami przeciwzapalnymi. Duże dawki kortykosteroidów pozwalają częściowo kontrolować objawy choroby, jednak zwykle za cenę wystąpienia działań niepożądanych. Zwykle zanim zaczną działać anakinra ból kości trzeba uśmierzać lekami przeciwbólowymi. Anakinra jest sztucznie produkowaną wersją IL-1RA, białka, którego brakuje w organizmach pacjentów chorych na DIRA. Codzienne zastrzyki z anakinry są jedynym skutecznym leczeniem DIRA. W ten sposób uzupełnia się brak naturalnego IL-1RA i można kontrolować chorobę. Nawrotom choroby można zapobiegać. Po postawieniu diagnozy dziecko musi przyjmować lek w zastrzykach przez resztę życia. Jeśli lek jest przyjmowany codziennie, u większości pacjentów objawy zanikają. Jednak u niektórych pacjentów zaobserwowano tylko częściową reakcję. Rodzice nie powinni zmieniać dawki leku bez konsultacji z lekarzem.

Jeśli pacjent przerwie stosowanie leku, choroba powróci. Ponieważ jest ona potencjalnie śmiertelna, nie wolno tego robić.

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Najbardziej kłopotliwym działaniem niepożądanym anakinry jest reakcja bólowa w miejscu zastrzyku, podobnie jak po ukąszeniu owada. Może to być dość bolesne, zwłaszcza w pierwszych tygodniach leczenia. U pacjentów, u których leczono anakinrą inne choroby niż DIRA, obserwowano występowanie infekcji. Nie wiadomo, czy ma to zastosowanie również do pacjentów z DIRA. Niektóre dzieci, u których leczono anakinrą inne choroby, zbyt dużo przybierały na wadze. Również w tym przypadku nie wiadomo, czy i w leczeniu DIRA może tak być. Anakinrę stosuje się u dzieci od początku XXI wieku. Dlatego też długoterminowe działania niepożądane są nieznane.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Leczenie trwa do końca życia.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Dla tej choroby nie ma tego typu leczenia.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Leczonym dzieciom należy badać krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Choroba trwa do końca życia.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Jeśli leczenie anakinrą rozpocznie się wcześnie i będzie stosowane przez czas nieokreślony, dziecko z DIRA prawdopodobnie będzie wiodło normalne życie. Jeśli rozpoznanie przedłuży się albo pacjent nie stosuje się do zaleceń dotyczących leczenia, wzrasta ryzyko postępowania choroby. Może to prowadzić do ciężkich zaburzeń, poważnych deformacji kości, kalectwa, bliznowacenia skóry, a wreszcie śmierci.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna. Leczenie trwające całe życie daje jednak pacjentowi szansę na normalne życie bez ograniczeń.