



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

Deficiência do antagonista do recetor de il-1 (DIRA)

Versão de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

Primeiro tem que existir uma suspeita de DIRA baseada nas características da criança. A DIRA apenas pode ser confirmada através de análises genéticas. O diagnóstico de DIRA é confirmado se o doente for portador de 2 mutações, uma de cada progenitor. As análises genéticas podem não estar disponíveis em todas as consultas hospitalares que seguem estas crianças.

2.2 Qual a importância dos testes?

As análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), PCR, hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante a atividade da doença para poder avaliar o grau de inflamação.

Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos. Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética. As crianças que estão a ser tratadas para a vida com anakinra, devem fornecer amostras de sangue e de urina periodicamente para fins observacionais.

2.3 Há tratamento ou cura para a doença?

A doença não pode ser curada, mas pode ser controlada com a

utilização de anakinra ao longo da vida.

2.4 Quais são os tratamentos?

A DIRA não pode ser controlada adequadamente com medicamentos anti-inflamatórios. Doses elevadas de corticosteroides podem controlar parcialmente os sintomas da doença, mas geralmente à custa de efeitos secundários indesejáveis. Geralmente, são necessários analgésicos para controlar a dor óssea até que o tratamento com anakinra surta efeito. A anakinra é a forma de IL-1RA produzida artificialmente, a proteína que falta aos doentes com DIRA. A injeção diária de anakinra é o único tratamento que tem sido eficaz no tratamento da DIRA. Desta forma, a escassez de IL-1RA natural é corrigida e a doença pode ser mantida sob controlo. A recorrência das manifestações da doença pode ser prevenida. Após o diagnóstico ter sido feito, com este tratamento, a criança terá que injetar o medicamento para o resto da sua vida. Se for administrado diariamente, os sintomas desaparecem na maioria dos doentes. No entanto, alguns doentes têm uma resposta parcial. Os pais não devem alterar a dose sem consultar o médico.

Se o doente parar de injetar o medicamento, a doença irá voltar. Uma vez que esta é uma doença potencialmente mortal, isto deve ser evitado.

2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?

Os efeitos secundários mais problemáticos da anakinra são as reações dolorosas no local da injeção, comparáveis à picada de um inseto. Especialmente durante as primeiras semanas de tratamento, estas podem ser bastante dolorosas. Foram observadas infeções em doentes tratados com anakinra noutras doenças diferentes da DIRA. Desconhece-se se este efeito se aplica igualmente aos doentes com DIRA. Algumas crianças tratadas com anakinra noutras doenças parecem ter ganho mais peso do que o desejável. Mais uma vez, não sabemos se isto se aplica à DIRA. A anakinra tem sido utilizada em crianças desde o início do século XXI. Como tal, continua a ser desconhecido se existem efeitos secundários a longo prazo.

2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?

O tratamento é para toda a vida.

2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existe nenhum tratamento deste tipo disponível para esta doença.

2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?

As crianças sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e à urina pelo menos duas vezes por ano.

2.9 Quanto tempo durará a doença?

A doença é para toda a vida.

2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?

Se o tratamento com anakinra for iniciado cedo e continuado indefinidamente, as crianças com DIRA irão, provavelmente, viver uma vida normal. Se existir um atraso no diagnóstico ou falta de cumprimento do tratamento, o doente corre o risco de progressão da atividade da doença. Isto pode provocar alterações do crescimento, deformações ósseas graves, paralisias, pele com cicatrizes e, eventualmente, morte.

2.11 É possível recuperar totalmente?

Não, uma vez que se trata de uma doença genética. No entanto, o tratamento ao longo da vida dá ao doente a oportunidade de viver uma vida normal, sem restrições.