



<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.