



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

## **Nedostatak antagonista IL-1 receptora (DIRA)**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I TERAPIJA**

#### **2.1 Kako se postavlja dijagnoza?**

Prvo treba da postoji sumnja na DIRA koja se zasniva na karakteristikama bolesti deteta. DIRA može biti dokazana jedino genetskom analizom. Dijagnoza DIRA je potvrđena ako je pacijent nosilac 2 mutacije, po jedne od svakog roditelja. Genetska analiza možda nije dostupna u svakoj tercijarnoj zdravstvenoj ustanovi.

#### **2.2 Kakav je značaj testova?**

Analize krvi kao što su brzina sedimentacije eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen su važni tokom aktivnosti bolesti radi procene stepena zapaljenja.

Ove analize se ponavljaju i nakon što simptomi nestanu, da bi se pratilo da li su se rezultati vratili u granice normalnih vrednosti.

Mala količina krvi je potrebna za genetsku analizu. Deca koja su na doživotnom lečenju lekom anakinra moraju redovno da daju uzorke krvi i urina radi praćenja.

#### **2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?**

Bolest ne može biti izlečena, ali se može držati pod kontrolom uz doživotnu upotrebu anakinre.

#### **2.4 Kako se bolest leči?**

DIRA ne može adekvatno da se kontroliše antiinflamatornim lekovima.

---

Visoke doze kortikosteroida mogu delimično da kontrolišu simptome bolesti, ali obično uz pojavu neželjenih efekata. Analgetici su obično neophodni za smirenje bolova u kostima dok primena anakinrom ne dostigne svoje efekte. Anakinra je vetački proizveden oblik antagonista receptora za IL1(IL1RA), protein koji nedostaje kod bolesnika sa DIRA. Svakodnevno ubrizgavanje anakinre je jedina terapija koja je efikasna u lečenju DIRA. Na ovaj način, manjak prirodnog IL1RA je ispravljen i bolest može biti stavljena pod kontrolu. Vraćanje bolesti može biti sprečeno. Ova terapija podrazumeva da, nakon postavljanja dijagnoze, dete mora da ubrizgava ovaj lek do kraja života. Ako se lek uzima svakog dana, simptomi će se povući kod većine pacijenata. Ipak, neki pacijenti su pokazali delimičan odgovor na terapiju. Roditelji ne bi trebalo da menjaju dozu bez prethodne konsultacije sa lekarom. Ako pacijent prestane da ubrizgava lek, bolest će se vratiti. Pošto je ovo potencijalno smrtonosna bolest, to se mora izbeći.

## **2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?**

Najnezgodniji neželjeni efekat anakinre je bolna reakcija na mestu ubrizgavanja, koja se upoređuje sa ubodom insekta. Naročito u toku prvih nedelja lečenja, ovo može biti dosta bolno. Infekcije su učestalije kod pacijenata lečenih anakinrom, čak i za bolesti koje nisu DIRA. Nije poznato da li se ovaj efekat može podjednako pripisati i kod bolesnika sa DIRA. Kod neke dece kod kojih su anakinrom lečeni drugi poremećaji se javio neželjeni porast telesne mase. Opet, ne znamo da li se ovo odnosi na DIRA. Anakinra se koristi kod dece od početka 21. veka. Dakle, ostaje nepoznato da li postoje neželjeni efekti nakon dugoročne primene.

## **2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?**

Lečenje je doživotno.

## **2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?**

Ne postoji ovakva vrsta terapije za ovu bolest.

## **2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?**

---

Deca koja su na terapiji trebalo bi da rade analize krvi i urina najmanje dva puta godišnje.

## **2.9 Koliko dugo će bolest da traje?**

Bolest je doživotna.

## **2.10 Kakav je dugoročni tok (prognoza) bolesti?**

Ako se lečenje anakinrom započne rano i nastavi doživotno, deca sa DIRA će verovatno imati normalan život. Ukoliko postoji kašnjenje sa postavljanjem dijagnoze ili nesklad u vezi sa lečenjem, postoji rizik da bolesti napreduje. Ovo može da dovede do poremećaja rasta, ozbiljnih deformacija kostiju, ožiljaka po koži i na kraju do smrti.

## **2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?**

Ne, zato što je bolest genetska. Ipak, doživotna terapija daje bolesniku mogućnost da vodi normalan život bez ograničenja.