



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

ДЕФИЦИТ АНТАГОНИСТА РЕЦЕПТОРА ИНТЕРЛЕЙКИНА 1 (DIRA-СИНДРОМ)

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Основанием для подозрения на синдром DIRA служат особенности заболевания у ребенка. Наличие синдрома DIRA может быть доказано только с помощью генетического анализа. Диагноз синдрома DIRA подтверждается, если у пациента устанавливается носительство 2 мутантных генов, по одному от каждого родителя. Не в каждом медицинском центре есть возможность проведения генетического анализа.

2.2 В чем значимость тестов?

Анализы крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, общий анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период активности заболевания с целью оценить степень воспаления.

Эти анализы периодически повторяются, когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли в норму анализируемые показатели.

Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа. Дети, которые находятся на пожизненной терапии анакинрой, должны регулярно сдавать анализы крови и мочи для контроля их состояния.

2.3 Можно ли лечить / вылечить данное заболевание?

На сегодняшний день болезнь не может быть вылечена, но ее можно держать под контролем путем пожизненного применения анакинры.

2.4 Каковы методы лечения?

Симптомы синдрома DIRA-невозможно адекватно контролировать путем применения противовоспалительных препаратов. Высокие дозы кортикостероидов позволяют частично контролировать симптомы заболевания. Обезболивающие препараты необходимы для контроля боли в костях, пока лечение анакинрой не дало эффекта. Анакинра является искусственной формой ИЛ-1РА – белка, который отсутствует у больных DIRA-синдромом.

Ежедневное введение анакинры является единственным методом терапии, который позволяет эффективно лечить DIRA-синдром. Таким образом корректируется дефицит собственного ИЛ-1РА, и болезнь может быть взята под контроль. Рецидив заболевания может быть предотвращен. После того как диагноз поставлен, ребенку нужно будет вводить этот препарат в течение всей оставшейся жизни. Если препарат вводится ежедневно, у большинства пациентов симптомы исчезают. Тем не менее, у некоторых пациентов ответ на лечение был неполным. Родители не должны изменять дозу препарата, не проконсультировавшись с врачом.

Если пациент прекращает инъекции препарата, болезнь возобновляется. Поскольку эта болезнь потенциально является смертельной, то этого следует избегать.

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Наиболее неприятными побочными эффектами анакинры являются болезненные реакции в месте инъекции, сравнимые с укусом насекомого. Они могут быть весьма болезненными, особенно в первые недели лечения. У пациентов, получавших анакинру по поводу других заболеваний (кроме синдрома DIRA), наблюдались инфекции. Неизвестно распространяется ли этот эффект в равной степени на больных синдромом DIRA. Некоторые дети, получавшие анакинру по поводу других заболеваний, в большей степени

набирали вес, чем это необходимо. Неизвестно касается ли это больных DIRA-синдромом. Анакинра применяется для лечения детей с начала 21-го века. Таким образом, остается неизвестным, имеются ли побочные эффекты, которые проявляются в очень долгосрочной перспективе.

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

Лечение продолжается всю жизнь.

2.7 Есть ли методы нетрадиционной или комплементарной терапии?

не существует

2.8 Какие периодические осмотры необходимы?

Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?

Болезнь сохраняется на всю жизнь.

2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?

Если лечение анакинрой начинать на ранних стадиях и продолжать все время, дети с DIRA-синдромом, скорее всего, будут жить нормальной жизнью. В случаях задержки с диагностированием или несоблюдения режима лечения пациент рискует, что активность заболевания будет прогрессировать. Это может привести к нарушениям роста, тяжелым деформациям костей, нетрудоспособности, появлению рубцов на коже и в конечном итоге к смерти.

2.11 Можно ли полностью вылечиться?

Нет, потому что это генетическое заболевание. Тем не менее, терапия, продолжающаяся на протяжении всей жизни, дает

пациенту возможность жить нормальной жизнью, без ограничений.