



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

## **Deficiencia antagonistu IL-1 receptora (DIRA)**

Verzia 2016

### **2. DIAGNOSTIKA A TERAPIA**

#### **2.1 Ako sa to diagnostikuje?**

Na začiatku musí existovať podozrenie na DIRA na základe symptómov dieťaťa. DIRA sa dá dokázať len genetickou analýzou. Diagnóza DIRA sa potvrdí ak má pacient 2 mutácie, po jednej od každého rodiča. Genetická analýza však nemusí byť všeobecne dostupná v každom centre.

#### **2.2 Aký je význam laboratórnych vyšetrení?**

Sedimentácia erytrocytov, CRP, krvný obraz a fibrinogén sú dôležitými parametrami pri hodnotení aktivity ochorenia a na zhodnotenie rozsahu zápalu.

Tieto vyšetrenia sa opakujú aj keď je už dieťa bez príznakov, aby sa sledoval ich pokles do alebo blízko normálnych hodnôt.

Malé množstvo krvi je nutné aj na genetickú analýzu. Deti, ktoré sú na celoživotnej liečbe anakinrou, absolvujú pravidelné vyšetrenia krvi a moču za účelom sledovania.

#### **2.3 Dá sa to liečiť alebo vyliečiť?**

Choroba sa nedá vyliečiť, ale dá sa dlhodobo kontrolovať celoživotným užívaním lieku, ktorý sa nazýva anakinra.

#### **2.4 Aká liečba existuje?**

DIRA sa nedá liečiť podávaním protizápalových liekov. Vysoké dávky

---

kortikosteroidov môžu čiastočne stlmiť prejavy choroby, ale zvyčajne za cenu nežiaducich účinkov. Na ovplyvnenie bolestí kostí býva nutná analgetická liečba, aspoň do chvíle, kým začne byť účinná liečba anakinrou. Anakinra je priemyselnou verziou IL-1RA, bielkoviny, ktorá pacientom s DIRA chýba. Každodenná injekcia je jedinou účinnou terapiou DIRA. Takto sa vykompenzuje nedostatok prirodzeného IL-1RA a choroba sa dá dostať pod kontrolu a dá sa predchádzať aj návratu ochorenia. Pri tejto liečbe, po diagnostikovaní choroby, si dieťa musí pichať injekcie po zvyšok života. Ak sa podáva denne, príznaky vymiznú u väčšiny pacientov, i keď niektorí pacienti mali len čiastočnú odozvu na liečbu. Pacienti si bez konzultácie lekára nemali upravovať dávku. Ak si pacienti prestanú podávať liek, choroba sa vráti. Keďže je to potenciálne smrteľná choroba, je nutné sa tomuto vyhnúť.

### **2.5 Aké sú vedľajšie účinky liečby?**

Najneprijemnejším vedľajším efektom anakinry je bolestivá reakcia v mieste injekcie, ktorá je porovnateľná so štípancom od hmyzu. Hlavne počas prvých týždňov liečby môžu byť injekcie dosť bolestivé. Pri iných ochoreniach liečených anakinrou sa zaznamenali infekcie. Nevie sa, či sa tento efekt dostaví rovnako aj u pacientov s DIRA. Zdá sa, že niektoré deti liečené anakinrou z iných dôvodov, priberajú na hmotnosti viac ako je žiadúce. Opäť nevieme, či to súvisí s anakinrou. Anakinra sa používa u detí len od začiatku 21. storočia. Preto nie je známe, či je potrebné počítať s dlhodobými nežiaducimi účinkami .

### **2.6 Ako dlho by mala trvať liečba?**

Liečba je celoživotná.

### **2.7 A čo sa nekonvenčná a doplnková liečba?**

Neexistuje žiadna dostupná liečba tohto druhu.

### **2.8. Aké kontroly sú potrebné?**

Deti , ktoré sa liečia, by mali absolvovať vyšetrenia moču a krvi aspoň 2x ročne.

---

## **2.9 Ako dlho bude choroba trvať?**

Ochorenie pretrváva celý život.

## **2.10 Aká je dlhodobá prognóza?**

Ak sa liečba anakinrou začne včas a pokračuje sa v nej trvalo, deti s DIRA budú pravdepodobne viesť normálny život. Ak je diagnostika oneskorená alebo pacient nedodržiava liečebné odporúčania, je tu riziko progresie aktivity ochorenia. Môže viesť k zaostávaniu rastu, ťažkým deformitám kostí, invalidizácii, jazveniu kože a napokon smrti.

## **2.11 Je možné úplne sa vyliečiť?**

Nie, pretože sa jedná o genetické ochorenie. Celoživotná liečba dáva možnosť normálneho života, bez obmedzení.