



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

IL-1 Reseptör Antagonisti Eksikliği (DIRA)

2016'un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl Teşhis Edilir?

Öncelikle çocuğun hastalık özelliklerine dayanarak DIRA'dan şüphelenilmelidir. DIRA sadece genetik analiz ile kanıtlanabilir. DIRA tanısı, biri anneden biri babadan gelen 2 mutasyonlu gen taşıyorsa onaylanır. Genetik analiz tüm üçüncü basamak sağlık merkezinde mevcut olmayabilir.

2.2 Diğer Önemli Testler Nedir?

Eritrosit sedimentasyon hızı (ESR, sedim), CRP, tam kan sayımı ve fibrinojen gibi kan testleri hastalık aktivitesi sırasında, enflamasyonun derecesi değerlendirmek bakımından önemlidir.

Çocukta hastalık bulgusu görülmediği zamanda da test sonuçlarının normal veya normale yakın olup olmadığını gözlemlemek için testlerin tekrarlanması gerekir.

Genetik analiz için de az miktarda kan gereklidir. Bu çocuklar hayat boyu anakinra tedavisi alacakları için düzenli olarak kan ve idrar incelemesi yapmak gerekmektedir.

2.3 Hastalığın Tedavisi veya Tam Şifayla İyileşmesi Mümkün Müdür?

Hastalık tam olarak iyileştirilemez ama hayat boyu anakinra kullanımıyla kontrol altına alınabilir.

2.4 Hastalığın Tedavisi Nasıldır?

DIRA iltihap giderici ilaçlarla yeterince kontrol altına alınamaz. Yüksek doz kortikosteroidlerle, hastalığın belirtilerini kısmen kontrol altına alabilir ancak uzun süreli kullanımda istenmeyen yan etkiler ortaya çıkar. Ağrı kesiciler, kemik ağrısını kontrol altına alma amacıyla gerekli olabilir. Anakinra, DIRA hastalarının yoksun olduğu IL-1RA'nin yapay olarak üretilmiş formudur. Günlük anakinra enjeksiyonu, DIRA'da etkili olan tek tedavi yöntemidir. Bu yolla doğal IL-1RA yokluğu düzeltilmekte ve hastalık kontrol altına alınabilmektedir. Hastalığın yinelemesi önlenmektedir. Tanı konduktan sonra, çocuk hayatının kalan kısmı boyunca ilaç enjeksiyonuna ihtiyaç duyar. Çoğu hastada günlük olarak tedavi uygulandığında belirtiler kaybolur. Ancak hastaların bazıları kısmi cevap gösterir. Ebeveynler ilacın dozunu doktora danışmadan değiştirmemelidir.

Hasta, ilacı enjekte etmeyi keserse hastalık tekrarlar. Ölümcül olma potansiyeli taşıyan bir hastalık olduğu için bundan kaçınmak gerekir.

2.5 İlaç Tedavisinin Yan Etkileri Nelerdir?

Anakinranın en tehlikeli yan etkisi; enjeksiyon bölgesinde, böcek ısırığına benzer, ağrılı reaksiyonlardır. Özellikle tedavinin ilk haftalarında bunlar oldukça acı verici olabilir. Başka hastalıklar nedeniyle anakinra tedavisi kullanan hastalar arasında enfeksiyon gözlenmiştir. DIRA hastaları için de bu durumun aynen geçerli olup olmadığı bilinmemektedir. Başka hastalıklar sebebiyle anakinra tedavisi gören bazı çocukların istenenden daha fazla kilo aldığı görülmektedir. Yine, bu durumun DIRA için de geçerli olup olmadığını bilmiyoruz. Anakinra tedavisi, çocuklarda 21. yüzyılın başından beri kullanımdadır. Dolayısıyla uzun süreli kullanımında yan etkileri olup olmadığı henüz bilinmemektedir.

2.6 Hastalığın Tedavi Ne Kadar Sürmelidir?

Hastalığın tedavisi hayat boyu sürer.

2.7 Standart Olmayan veya Tamamlayıcı Tedaviler Var Mıdır?

Bu hastalıkta kullanılabilen bu tip bir tedavi yoktur.

2.8 Hastalıęa Sahip Çocuklar Hangi Sıklıkla Kontrol Edilmelidir?

Tedavi almakta olan çocukların yılda en az iki kez kan ve idrar tahlili yaptırmaları gereklidir.

2.9 Hastalık Ne Kadar Sürer?

Hastalık hayat boyu devam eder.

2.10 Hastalıęın Uzun Dönemli Prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) Nasıldır?

Anakinra tedavisi erken başlanır ve kesilmeden sürekli devam edilirse DIRA hastası olan çocuklar muhtemelen normal bir yaşam sürecektir. Eğer tanı gecikir veya tedaviye uyum olmazsa; hastalık ilerleyicidir. Bu durum, gelişme bozuklukları, ciddi kemik deformiteleri, sakatlanma, ciltte kalıcı hasar oluşumu ve nihayetinde ölümlerle sonuçlanabilir.

2.11 Hastalıęın Tamamen İyileşmesi Mümkün Müdür?

Hayır, hastalıęın tamamen iyileşmesi mümkün değildir. Çünkü genetik bir hastalıktır. Ancak hayat boyu tedavi, hastaya kısıtlamalar olmaksızın normal bir yaşam sürme imkanı tanır.