



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

# Дефіцит Антагоніста Рецептора Інтерлейкіну 1 (DIRA)

Версія 2016

## 2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

### 2.1 Як захворювання діагностують?

На підставі ознак захворювання у дитини спочатку встановлюють попередній діагноз DIRA. DIRA може бути підтверджений тільки шляхом генетичного аналізу. Діагноз DIRA вважається підтвердженим, якщо пацієнт є носієм двох мутацій, кожна з яких отримана від одного з батьків. Генетичний аналіз не може бути здійсненим у кожному лікувальному центрі.

### 2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Такі дослідження, як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ), загальний аналіз крові і фібриноген визначають під час нападу для того, щоб визначити ступінь важкості запалення.

Якщо у дитини знову немає симптомів, ці тести повторюють, щоб визначити, чи показники повернулися до нормальних або майже нормальних значень.

Крім того, необхідна невелика кількість крові для проведення генетичного аналізу. Діти, які перебувають на позитивній терапії анакінрою, повинні регулярно здавати кров і зразки сечі для забезпечення моніторингу.

### 2.3 Чи захворювання лікується та може бути повністю

---

## **вилікуваним?**

DIRA невиліковне, але його можна лікувати за допомогою пожиттєвого застосування анакінри.

### **2.4 Яке лікування використовують?**

DIRA не може бути належним чином лікована протизапальними препаратами. Високі дози кортикостероїдів можуть частково пригнічувати симптоми хвороби, однак, як правило, призводять до небажаних побічних ефектів. Зазвичай знеболюючі середники використовують для того, щоб подолати біль в кістках та до часу початку дії анакінри. Анакінра - це штучно створена форма IL-1RA, білка, який відсутній у пацієнтів з DIRA. Щоденні ін'єкції анакінри виявилися єдиною ефективною терапією при DIRA. Щоденні ін'єкції можуть компенсувати відсутність природного IL-1-RA та контролювати хворобу. У такий спосіб можна запобігти її рецидиву. Після того, як встановлено діагноз, дитина потребує введення анакінри впродовж усього життя. При щоденому введенні симптоми у більшості пацієнтів регресують. Але у деяких пацієнтів терапія не є в повній мірі ефективною. Батьки не повинні змінювати дозу без попереднього узгодження з лікуючим лікарем. Якщо пацієнт відмінює препарат, хвороба повертається. Оскільки, йдеться про потенційно життєвонебезпечне захворювання, цього слід уникати.

### **2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?**

Найбільш неприємним побічним ефектом анакінри є болюча реакція в місці ін'єкції, яку можна порівняти з укусом комахи. Особливо впродовж перших місяців лікування це може бути дуже болючим. У пацієнтів, які отримували лікування анакінрою з приводу інших захворювань, частіше розвивалися інфекції. Чи такі самі наслідки будуть у пацієнтів з DIRA невідомо. Деякі діти, які отримували анакінру з приводу інших захворювань, мали небажане збільшення маси тіла. На даний момент ми не знаємо, чи це буде стосуватися хворих з DIRA. Анакінра використовується тільки з початку 21-го століття у лікуванні дітей. Таким чином, немає жодних даних щодо віддалених побічних наслідків.

---

## **2.6 Як довго необхідно використовувати лікування?**

Лікування має бути пожиттєвим.

## **2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?**

При цьому захворюванні немає інших варіантів лікування.

## **2.8 Як регулярно слід проводити контрольні обстеження?**

У дітей, які отримують лікування, необхідно щонайменше двічі на рік проводити обстеження крові та сечі.

## **2.9 Як довго триває захворювання?**

Йдеться про захворювання на все життя.

## **2.10 Як виглядає віддалений прогноз?**

Якщо лікування анакінрою розпочинати рано і продовжувати усе життя, діти з DIRA , швидше за все, будуть жити нормальним життям. Якщо діагноз поставлений пізно або пацієнт не може дотримуватися лікарських рекомендацій (відсутня прихильність до терапії) зростає ризик того, що хвороба буде прогресувати. В результаті цього, захворювання може призвести до порушення росту, важких кісткових деформацій, паралічів та утворення рубців на шкірі, в результаті – до смертельного наслідку.

## **2.11 Чи може пацієнт самостійно стати здоровим?**

Ні, йдеться про генетично детерміноване захворювання. Однак, пожиттєва терапія дає можливість пацієнтам проводити звичайне життя, котре не має жодних обмежень.