



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro

Deficit Antagonista Receptora Za Il-1 (Dira)

Verzija

2. DIJAGNOSTIKA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Prvo mora postojati sumnja na DIRA na osnovu simptoma i karakteristika bolesti djeteta. DIRA se može dokazati samo genetskom analizom. Dijagnoza DIRA se može potvrditi samo ako pacijent nosi 2 mutirana gena, od svakog roditelja po jedan. Genetska analiza možda neće biti dostupne u svakom tercijarnom centru njegu.

2.2 Koja je važnost testova?

Testovi krvi kao što je sedimentacija eritrocita (ESR), CRP, cijela krvna slika i fibrinogen su važni za vrijeme aktivne faze bolesti da bi se procijenio obim inflamacije.

Ovi testovi se ponavljaju nakon što dijete prestane da ima simptome, da se posmatra da li su nalazi u ili blizu granica normale.

Mala količina krvi je također potreban za genetske analize. Djeca koja su na doživotnoj terapiji sa Anakinra lijekom moraju redovno provjeravati uzorka krvi i urina radi opservacije.

2.3 Može li se liječiti ili izlječiti?

Bolest nije moguće izlječiti, ali se može kontrolisati doživotnom primjenom terapije Anakinra.

2.4 Koji su tretmani?

DIRA se ne može adekvatno kontrolisati primjenom protuupalnih

lijekova. Visoke doze kortikosteroida mogu samo djelimično kontrolisati simptome bolesti, ali obično na račun neželjenih nuspojava. Prije nego što se počela primjenjivati Anakinra, bol u kostima se kontrolisala sredstvima protiv bolova. Anakinra je umjetno proizveden oblik IL-1RA, proteina koji nedostaje pacijentima sa DIRA. Dnevne injekcije Anakinre su jedina terapija koja je efikasna u liječenju DIRA. Na taj način se ispravlja nedostatak prirodnih IL-1RA i bolest se može dovesti pod kontrolu. Relaps bolesti se može spriječiti. Sa ovom terapijom, nakon što se postavi dijagnoza DIRA, dijete će morati koristiti ovaj lijek ostatak svog života. Ako se primjenjuje svakodnevno, kod većine pacijenata simptomi nestaju. Međutim, neki pacijenti su pokazali djelimični odgovor. Roditelji ne bi smjeli mijenjati dozu bez savjetovanja sa ljekarom.

Ako pacijent prestane sa ubrizgavanjem lijeka Anakinra, bolest će se vratiti. To se mora izbjegavati, obzirom da je bolest potencijalno smrtonosna.

2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?

Najproblematičnije nuspojave Anakinre su bolne reakcije na mjestima gdje se daje injekcija, te podsjećaju na ubod insekta. Posebno u prvim sedmicama liječenja, ovo može biti veoma bolno. Infekcije se mogu javljati kod pacijenata koji koriste Anakinru u tretiranju drugih bolesti. Nije poznato da li se infekcije javljaju podjednako i kod pacijenata DIRA. Neka djeca koja koriste Anakinru za tretman drugih poremećaja, mogu dobiti na tjelesnoj težini. Nije poznato da li se povećanje težine dešava i kod DIRA pacijenata. Anakinra se koristi kod djece od početka 21. stoljeća. Stoga, ostaje nepoznato da li postoje neželjeni efekti na duži vremenski rok.

2.6 Koliko dugo se primjenjuje terapija?

Liječenje DIRA-e Anakinrom je doživotno.

2.7 Šta je nekonvencionalna ili komplementarna terapija?

Za ovu bolest ne postoji takva vrsta terapije.

2.8 Koja vrsta periodičnih kontrola je neophodna?

Pacijenti koji primjenjuju Anakinru trebaju obavljati kontrole krvi i urina najmanje dva puta godišnje.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

DIRA je bolest koja traje doživotno.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (očekivani ishod i tok) bolesti?

Ako je liječenje Anakinrom počelo na vrijeme i nastavlja se tokom cijelog života, pacijenti s DIRA će vjerovatno živjeti normalnim životom. U slučaju kasnog uspostavljanja dijagnoze ili nepridržavanja svakodnevnog korištenja terapije, pacijent je izložen riziku progresivne aktivacije bolesti. To može dovesti do poremećaja rasta, teške deformacije kostiju, sakaćenja, ožiljaka na koži i na kraju smrti.

2.11 Da li je moguće da se pacijent u potpunosti oporavi?

Ne, jer je ovo genetska bolest. Međutim, primjena doživotne terapije daje pacijentu mogućnost da žive normalan život, bez ograničenja.