



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

Дефицит На И-1 Рецепторен Антагонист (DIRA)

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Първо трябва да има съмнение за DIRA въз основа на характеристиките на заболяването на детето. DIRA може да се докаже само със генетичен анализ. Диагнозата на DIRA се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, един от всеки родител. Генетичният анализ може да не е наличен във всяко реферативно здравно заведение от трето ниво.

2.2 Какво е значението на лабораторните изследвания?

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на активността на заболяването, за да се оцени степента на възпалението.

Тези тестове се повтарят след като детето остане без симптом. Наблюдението продължава докато резултатите станат близо до нормалните.

Малко количество кръв също е необходимо за генетичен анализ. Децата, които са на лечение с анакинра през целия живот трябва да предоставят редовно проби на кръв и урина за наблюдателна цел.

2.3 Може ли да бъде лекувано или излекувано?

Заболяването не може да бъде излекувано, но може да се контролира с доживотно използване на анакинра.

2.4 Какво е лечението?

DIRA не може да се контролира адекватно с противовъзпалителни лекарства. Високи дози кортикостероиди може частично да контролират симптомите на заболяването, но обикновено за сметка на нежеланите странични ефекти. Обезболяващите обикновено са необходими, за да се контролира болки в костите, докато лечението с анакинра подейства. Анакинра е синтезирана форма на IL-1RA (протеинът, който липсва при болните). Ежедневно инжектиране с анакинра е единствената терапия, която е ефективна за лечението на DIRA. По този начин, недостигът на натурален IL-1 RA е коригиран и заболяването може да бъде овладяно. Рецидивите на болестта може да бъдат предотвратени. След като диагнозата е поставена, това лекарство ще трябва да се инжектира на детето за останалата част от неговия / нейния живот. Ако се прилага ежедневно, симптомите изчезват при повечето пациенти. Някои пациенти, обаче, са показали частичен отговор. Родителите не трябва да променят дозата без да се консултират с лекар. Ако се спре инжектирането на лекарството, заболяването ще се възобнови. Тъй като е потенциално живото-застрашаващо заболяване, това трябва да се избегне.

2.5 Какви са страничните ефекти на лекарствената терапия?

Най-обезпокоителните странични ефекти на анакинра са болезнени реакции в мястото на инжектиране, сравними с ужилване от насекомо. Особено през първите седмици на лечението, те могат да бъдат доста болезнени. Инфекции са наблюдавани при пациенти, лекувани с анакинра за болести, различни от DIRA. Не е известно дали тези странични ефекти се еднакво валидни и за пациенти с DIRA. Някои деца, лекувани с анакинра за други нарушения, развиват наднормено тегло. Не е известно дали това се отнася за DIRA. Анакинра е бил използван при деца от началото на 21 век. Поради това остава неизвестно дали има странични ефекти в много дългосрочен план.

2.6 Колко дълго продължава лечението?

Лечението е за цял живот.

2.7 Какво е мнението за нетрадиционна или допълнителна терапия?

Няма такава терапия за това заболяване.

2.8 Какви контролни прегледи са нужни?

При децата на лечение трябва да се изследва кръв и урина два пъти годишно.

2.9 Колко дълго ще трае заболяването?

Заболяването е за цял живот.

2.10 Каква е дългосрочната прогноза (предполагаеми последствия и ход) на заболяването?

Ако лечението с анакинра се стартира по-рано и продължава без прекъсване, децата с DIRA вероятно ще живеят нормален живот. Ако има забавяне на диагнозата или липса на съответствие с лечението, пациентът е с риск от прогресираща активност на заболяването. Това може да доведе до смущения в растежа, тежки костни деформации, осакатяване, кожни белези и евентуално смърт.

2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?

Не, защото е генетично заболяване. Въпреки това, доживотното лечение дава възможност пациентът да живее нормален живот, без ограничения.