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

Deficiencia del antagonista del receptor de la il-1 (DIRA)

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

En primer lugar, debe existir una sospecha de DIRA basada en las características de la enfermedad del niño. El síndrome DIRA únicamente se puede demostrar mediante análisis genéticos. El diagnóstico de DIRA se confirma si el paciente es portador 2 mutaciones, una de cada progenitor. El análisis genético puede no estar disponible en todos los centros de atención terciaria.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?

Durante la actividad de la enfermedad, para evaluar la actividad inflamatoria es importante que se realicen análisis sanguíneos como: velocidad de sedimentación globular (VSG), PCR, hemograma completo y fibrinógeno.
Estos exámenes se repiten cuando el niño deja de presentar síntomas, para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella.
Para el análisis genético también se necesita una pequeña cantidad de sangre. Los niños que sigan un tratamiento con anakinra (fármaco análogo a IL-1RA) de por vida deben realizarse exámenes de sangre y orina de forma regular con el fin de observarlos.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

La enfermedad no se puede curar pero puede controlarse con el uso de por vida de anakinra.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

El síndrome DIRA no se puede controlar adecuadamente con antiinflamatorios. Las dosis altas de corticoesteroides pueden controlar parcialmente los síntomas de la enfermedad pero, a menudo, a expensas de padecer efectos secundarios no deseados. Normalmente se necesitan analgésicos para controlar los dolores óseos hasta que el tratamiento con anakinra hace efecto. Anakinra es la forma del IL-1RA producida de forma artificial. Ésta es la proteína de la que carecen los pacientes de DIRA. La inyección diaria de anakinra es el único tratamiento que ha demostrado ser efectivo en el tratamiento del DIRA. De esta forma, se corrige la escasez del IL-1RA natural y puede mantenerse la enfermedad bajo control. Se puede impedir la reaparición de la enfermedad. Con este tratamiento, tras realizar el diagnóstico, el niño tendrá que inyectarse este fármaco durante el resto de su vida. Si se administra a diario, los síntomas desaparecen en la mayoría de los pacientes. Aún así, algunos pacientes sólo han mostrado una respuesta parcial. Los progenitores no deben modificar la dosis sin consultar con el médico.
Si el paciente deja de inyectarse el fármaco, la enfermedad volverá a aparecer. Este hecho debe evitarse puesto que esta es una enfermedad potencialmente mortal.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los efectos secundarios más molestos del tratamiento con anakinra son las reacciones dolorosas en el punto de inyección, comparables con la picadura de un insecto. Especialmente en las primeras semanas de tratamiento pueden ser bastante dolorosas. Se han detectado infecciones en pacientes tratados con anakinra para enfermedades diferentes a DIRA. No se sabe si este efecto puede aplicarse igualmente a los pacientes con DIRA. Parece que algunos niños tratados con anakinra para otras enfermedades presentan un aumento de peso mayor del deseado. Este efecto adverso, no sabemos si puede pasarle también a los pacientes con DIRA. Anakinra se usa en niños desde

principios del siglo XXI, por ello aún desconocemos si existen efectos secundarios a largo plazo.

2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

El tratamiento es de por vida.

2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No existe ningún tratamiento de este tipo disponible para esta enfermedad.

2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

Los niños que están en tratamiento deben someterse a análisis de sangre y orina al menos dos veces al año.

2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

La enfermedad es de por vida.

2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?

Si el tratamiento con anakinra se inicia de forma temprana y se prolonga de forma indefinida, los niños con DIRA probablemente vivirán una vida normal. Si se produce un retraso en el diagnóstico o no se cumple con el tratamiento, el paciente se arriesga a una actividad progresiva de la enfermedad. Esto puede acarrear alteraciones en el crecimiento, deformaciones óseas graves, incapacidad, descamación cutánea y, finalmente, la muerte.

2.11 ¿Es posible recuperarse completamente?

No, porque es una enfermedad genética. De todos modos, el tratamiento de por vida le da al paciente la posibilidad de vivir una vida normal, sin restricciones.