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

عوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA)

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

يجب أولاً أن يكون هناك اشتباه في الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA) بناءً على أعراض المرض الظاهرة على الطفل، ولا يمكن إثبات الإصابة بعوز مضاد مستقبل IL-1 المريض حمل حالة في بالمرض الإصابة تشخيص دّيؤكد حيث .الجيني بالتحليل إلا (DIRA) لطفرتين جينيتين إحداهما من الأب والأخرى من الأم، ولكن قد لا يتوافر التحليل الجيني في كل مركز رعاية من المرتبة الثالثة.

2-2 ما أهمية إجراء الفحوصات؟

تعتبر فحوصات الدم مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين مهمة خلال نشاط المرض لتقييم مدى الالتهاب.
تُكرّر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي،
يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم. ويجب أن يُقدم الأطفال المداومون على العلاج بالآناكينارا anakinra مدى الحياة عينات بول ودم بانتظام وذلك لأغراض مراقبة المرض.

2-3 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من هذا المرض ولكن يمكن السيطرة عليه باستخدام الآناكينارا مدى الحياة.

2-4 ما هي العلاجات؟

لا يمكن السيطرة على عوز مضاد مستقبلIL-1 (DIRA) بشكل ملائم باستخدام الأدوية المضادة للالتهاب، فالجرعات الكبيرة من الكورتيكوستيرويدات corticosteroids يمكنها

السيطرة على أعراض المرض جزئياً ولكن ذلك عادة على حساب الآثار الجانبية غير المرغوب فيها. عادة ما يلزم تناول المسكنات للسيطرة على آلام العظام حتى يسري مفعول العلاج بالآناكينارا، والآناكينارا هو الشكل المنتج اصطناعياً من 1RA-IL وهو البروتين الذي يعوزه المرضى المصابون بعوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA). ويعد الحقن اليومي بالآناكينارا هو العلاج الوحيد الذي أثبت فعاليته في علاج عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA)، وبهذه الطريقة يتم تغطية النقص في بروتين 1RA-IL ويمكن وضع المرض تحت السيطرة، ويمكن الوقاية من نَكْسَة المرض. ومع هذا العلاج، سيحتاج الطفل بعد تشخيص الإصابة بالمرض إلى أن يحقن بهذا الدواء مدى حياته، فعند إعطائه يومياً تختفي الأعراض لدى معظم المرضى، ومع ذلك أظهر بعض المرضى استجابة جزئية للعلاج. وتجدر الإشارة إلى أنه يجب ألا يُعدل الآباء الجرعة بدون استشارة الطبيب.
في حالة توقف المرضى عن تعاطي حقن الدواء، سيعود المرض إلى سابق عهده، ونظراً إلى أن هذا المرض قد يكون من الأمراض القاتلة، يجب تجنب فعل ذلك.

5-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟
الآثار الجانبية الأكثر إزعاجاً للآناكينارا هي ردود الفعل المؤلمة في مكان الحقن والتي تُشبه لدغة الحشرة، وقد يكون الألم في تلك الأماكن شديد للغاية خاصة خلال الأسابيع الأولى من العلاج، كما لوحظ وجود حالات عدوى لدى المرضى الذين يستخدمون الآناكينارا في العلاج من أمراض أخرى غير عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA)، ومن غير المعروف ما إذا كان هذا الأثر ينطبق تماماً على المرضى المصابين بعوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA). فضلاً عن أن بعض الأطفال الذين يتناولون الآناكينارا للعلاج من اضطرابات أخرى يبدو أنهم يكتسبون وزناً أكبر من ذلك الذي يرغبون فيه. ننوه مجدداً إلى أننا لا نعرف ما إذا كان ذلك ينطبق على عوز مضاد مستقبل 1-IL (DIRA). يُستخدم الآناكينارا مع الأطفال منذ بداية القرن الحادي والعشرين، وبالتالي، لا يزال من غير المعروف ما إذا كانت هناك آثار جانبية على المدى الطويل للغاية.

6-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟
تدوم المعالجة مدى الحياة.

7-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟
لا يوجد علاج متوفر من هذا النوع لهذا المرض.

8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟
يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

9-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟
يدوم هذا المرض مدى الحياة.

10-2ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟
في حالة بدء العلاج باستخدام الآناكينارا مبكراً والاستمرار عليه مدى الحياة، ربما سيعيش الأطفال المصابون بعوز مضاد مستقبل IL-1 (DIRA) حياة طبيعية، وفي حالة التأخر في التشخيص أو عدم الالتزام بالعلاج، سيتعرض المريض لخطر نشاط المرض بشكل تدريجي، وهذا قد يؤدي إلى اضطرابات في النمو وتشوه شديد في العظام والعجْز وندوب في الجلد وأخيراً الموت.

11-2هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟
كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية، ومع ذلك، يُتيح العلاج مدى الحياة للمريض فرصة عيش حياة طبيعية بدون قيود.