



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

Ανεπάρκεια Του Ανταγωνιστή Του Υποδοχέα Της L-1 (DIRA)

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Πρώτον, πρέπει να τεθεί η υποψία DIRA με βάση τα χαρακτηριστικά της νόσου του παιδιού. Το DIRA μπορεί να επιβεβαιωθεί μόνο με γενετική ανάλυση. Η διάγνωση του DIRA επιβεβαιώνεται, αν ο ασθενής φέρει δύο μεταλλάξεις, μια από κάθε γονέα. Η γενετική ανάλυση μπορεί να μην είναι διαθέσιμη σε κάθε κέντρο τριτοβάθμιας περίθαλψης.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών δοκιμασιών;

Όταν η νόσος είναι ενεργός, οι εξετάσεις αίματος, όπως η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων (ΤΚΕ), η CRP, η γενική εξέταση αίματος και το ινωδογόνο, είναι σημαντικές για την εκτίμηση της έκτασης της φλεγμονής.

Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται, όταν το παιδί απαλλαγεί από τα συμπτώματα, για να ελεγχθεί αν τα αποτελέσματα έχουν επανέλθει ή είναι κοντά στα φυσιολογικά.

Για τη γενετική ανάλυση απαιτείται επίσης μια μικρή ποσότητα αίματος. Τα παιδιά που βρίσκονται σε θεραπεία εφόρου ζωής με ανακίνηρα, πρέπει να δίνουν, τακτικά, δείγματα αίματος και ούρων για παρακολούθηση.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Η νόσος δεν ιάται, αλλά μπορεί να ελεγχθεί με τη διά βίου χρήση

anakinra.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Το DIRA δεν μπορεί να ελεγχθεί ικανοποιητικά με αντιφλεγμονώδη φάρμακα. Με υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών μπορεί να ελεγχθούν εν μέρει τα συμπτώματα της νόσου, αλλά συνήθως με το τίμημα των ανεπιθυμητών ενεργειών. Πausίπινα απαιτούνται συνήθως για τον έλεγχο του πόνου των οστών, έως ότου δράσει η θεραπεία με anakinra. Το anakinra είναι τεχνητά παραγόμενη μορφή του IL-1RA, της πρωτεΐνης που λείπει από τους ασθενείς με DIRA. Η καθημερινή ένεση anakinra είναι η μόνη αποτελεσματική θεραπεία του DIRA. Με τον τρόπο αυτό, η έλλειψη της φυσικής IL-1RA διορθώνεται και η νόσος μπορεί να τεθεί υπό έλεγχο. Οι υποτροπές της νόσου μπορούν και προλαμβάνονται. Σε αυτή τη θεραπεία, αφού τεθεί η διάγνωση, το παιδί θα πρέπει να κάνει ενέσεις του φαρμάκου για το υπόλοιπο της ζωής του/της. Αν το φάρμακο χορηγείται καθημερινά, τα συμπτώματα στους περισσότερους ασθενείς εξαφανίζονται. Εντούτοις, μερικοί ασθενείς εμφανίζουν μερική απόκριση. Οι γονείς δεν πρέπει να τροποποιήσουν τη δόση, χωρίς να συμβουλευθούν το γιατρό.

Αν ο ασθενής σταματήσει την έγχυση του φαρμάκου, η νόσος θα επανεμφανιστεί. Δεδομένου ότι πρόκειται για μια δυνητικά θανατηφόρο νόσο, αυτό πρέπει να αποφεύγεται.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Οι πιο ενοχλητικές ανεπιθύμητες ενέργειες του anakinra είναι οι επώδυνες αντιδράσεις στο σημείο της ένεσης, που είναι συγκρίσιμες με το τσίμπημα εντόμου. Ειδικά κατά τις πρώτες εβδομάδες της θεραπείας, οι αντιδράσεις αυτές μπορεί να είναι αρκετά οδυνηρές. Λοιμώξεις έχουν παρατηρηθεί σε ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με anakinra για άλλα νοσήματα εκτός του DIRA. Είναι άγνωστο αν αυτή η ανεπιθύμητη ενέργεια συμβαίνει το ίδιο και στους ασθενείς με DIRA. Μερικά παιδιά που έλαβαν θεραπεία με anakinra για άλλες διαταραχές, φαίνεται ότι πήραν περισσότερο βάρος από το επιθυμητό. Και πάλι, δεν ξέρουμε αν αυτό ισχύει και στο DIRA. Το anakinra χρησιμοποιείται σε παιδιά από τις αρχές του 21ού αιώνα. Ως εκ τούτου, παραμένει άγνωστο αν θα υπάρξουν ανεπιθύμητες ενέργειες σε πολύ μεγάλο

βάθος χρόνου.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Η θεραπεία διαρκεί εφόρου ζωής.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχει θεραπεία αυτού του είδους για τη συγκεκριμένη νόσο.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;

Τα παιδιά που βρίσκονται υπό θεραπεία πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δυο φορές το χρόνο.

2.9 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Η νόσος είναι ισόβια.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Αν η θεραπεία με anakinra ξεκινήσει νωρίς και συνεχιστεί επ' αόριστον, τα παιδιά με DIRA είναι πιθανόν ότι θα ζήσουν μια φυσιολογική ζωή. Αν υπάρξει καθυστέρηση στη διάγνωση ή έλλειψη συμμόρφωσης στη θεραπεία, ο ασθενής διατρέχει τους κινδύνους της προοδευτικής ενεργότητας της νόσου. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχές της ανάπτυξης, σε σοβαρές παραμορφώσεις των οστών, σε παράλυση, στη δημιουργία δερματικών ουλών και τελικά στο θάνατο.

2.11 Είναι δυνατή η πλήρης ανάνηψη;

Όχι, επειδή πρόκειται για γενετικό νόσημα. Η διά βίου θεραπεία, όμως, δίνει στον ασθενή την ευκαιρία να ζήσει μια φυσιολογική ζωή, χωρίς περιορισμούς.