

חסר של אנטגוניסט לקולטן **1-IL -DIRA**

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת?

ראשית יש צורך לחשוד ב-DIRA בהתבסס על מאפייני מחלתו של הילד. ניתן להוכיח את המחלה באופן סופי אך ורק על ידי ניתוח גנטי. אישור לאבחנה של DIRA מתקיים אם המטופל נשא של 2 מוטציות; אחת מכל הורה. ייתכן שניתוח גנטי איננו זמין בכל מרכז טיפול.

2.2 מהי חשיבותן של הבדיקות?

במהלך פעילות המחלה נלקחות בדיקות דם כגון שקיעת דם (ESR), CRP, ספירת דם מלאה ופיברינוגן כדי להעריך את היקף הדלקת. לאחר שהילד נותר ללא תסמינים, חוזרים על בדיקות אלו כדי לראות האם התוצאות חזרו למצב תקין, או קרוב לתקין. כמות קטנה של דם דרושה גם עבור הניתוח הגנטי. ילדים המקבלים טיפול לכל החיים בתרופה אנקינרה, צריכים לתת דגימות דם ושתן באופן שגרתי למטרות השגחה.

2.3 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

לא ניתן לרפא את המחלה, אך ניתן לשלוט בה באמצעות שימוש באנקינרה לכל החיים.

2.4 מהם הטיפולים במחלה?

לא ניתן לטפל במחלה כראוי באמצעות תרופות נוגדות דלקת. מינונים גבוהים של קורטיקוסטרואידים יכולים להפחית את התסמינים, אך בדרך כלל על חשבון תופעות לוואי בלתי רצויות. בדרך כלל יש צורך במשככי כאבים כדי להפחית את הכאב בעצמות עד שהטיפול באנקינרה משפיע. אנקינרה (Kineret) היא IL-1RA המופק באופן מלאכותי, שהוא למעשה החלבון החסר בחולי DIRA. הזרקה יומית של אנקינרה הינה

הטיפול היעיל היחיד במחלה. בדרך זו, החסר ב-IRA-IL הטבעי מתוקן כך שניתן לשלוט במחלה. ניתן למנוע כך את הישנות המחלה. לאחר ביצוע האבחנה, הילד צריך להזריק את התרופה כל חיו. במתן יומי, התסמינים נעלמים אצל מרבית המטופלים, למרות שבחלקם היא יעילה במידה חלקית בלבד. אסור להורים לשנות את המינון מבלי להתייעץ עם הרופא. אם המטופל מפסיק להזריק את התרופה, המחלה חוזרת, ומכיוון שזוהי מחלה שעשויה להיות קטלנית, חובה להימנע מכך.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

תופעות הלוואי הבעייתיות ביותר של אנקינרה הינן התגובות הכואבות במקום ההזרקה, הדומות לעקיצת חרק. התגובות יכולות להיות כואבות מאוד, בייחוד בשבועות הראשונים של הטיפול. במטופלים שטופלו באנקינרה למחלות שאינן DIRA נמצאו זיהומים. לא ידוע אם דבר זה תקף במידה שווה לחולי DIRA. במספר ילדים שטופלו באנקינרה עבור מחלות אחרות נצפתה עליה רבה מהרצוי במשקל. שוב, איננו יודעים אם דבר זה עשוי לחול אצל חולי DIRA. אנקינרה נמצאת בשימוש בילדים מאז תחילת המאה ה-21. לכן, איש אינו יודע אם ישנן תופעות לוואי לטווח הארוך מאוד.

2.6 כמה זמן אמור להימשך הטיפול?

הטיפול הוא לכל החיים.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים / לא קונבנציונליים?

לא קיימים טיפולים מסוג זה למחלה זו.

2.8 אילו בדיקות תקופתיות נחוצות?

יש לבצע בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה אצל ילדים המקבלים טיפול.

2.9 כמה זמן תמשך המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

כאשר מתחילים בטיפול באנקינרה מוקדם וממשיכים לצמיתות, ילדים עם DIRA יחיו ככל הנראה חיים נורמליים. אם ישנו עיכוב באבחון, או חוסר היענות לטיפול, המטופלים מסתכנים בפעילות של מחלה מתקדמת. דבר זה עשוי להביא להפרעות בגדילה, עיוותים

חמורים לעצמות, נכות, הצטלקויות של העור, ולבסוף מוות.

2.11 האם ניתן להחלים לגמרי?

לא, משום שזוהי מחלה גנטית. עם זאת, טיפול לכל החיים באנקינרה נותן למטופל את ההזדמנות לחיות חיים נורמליים, ללא מגבלות.