



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

## **Difetto dell'Antagonista Recettoriale dell' il-1 (DIRA)**

Versione 2016

### **2. DIAGNOSI E TERAPIA**

#### **2.1 Come viene diagnosticata?**

Innanzitutto deve esserci un sospetto di DIRA basato sulle caratteristiche della malattia nel bambino. La diagnosi di DIRA può essere confermata solo attraverso l'analisi genetica, nel caso il paziente risulti portatore di 2 mutazioni, una da ognuno dei genitori. L'analisi genetica potrebbe non essere disponibile in tutte le strutture ospedaliere.

#### **2.2 Gli esami sono importanti?**

Gli esami, come velocità di eritrosedimentazione (ESR), PCR, emocromo e dosaggio del fibrinogeno, sono importanti durante l'attività della malattia per valutare l'estensione dell'infiammazione.

Questi esami vengono ripetuti quando il bambino diventa asintomatico per controllare se i risultati sono tornati alla normalità o quasi.

È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica. I bambini che seguono un trattamento a vita con anakinra devono controllare regolarmente esami del sangue e delle urine.

#### **2.3 Può essere trattata o curata?**

Questa malattia non può essere curata ma può essere controllata con l'uso di anakinra a vita.

---

## **2.4 Quali sono i trattamenti?**

La DIRA non può essere adeguatamente controllata con farmaci antinfiammatori. Dosi elevate di cortisone possono parzialmente controllare i sintomi della malattia, ma di solito a costo di effetti collaterali indesiderati. Gli antidolorifici sono di solito necessari per controllare il dolore osseo fino a quando il trattamento con anakinra non ha effetto. L'anakinra è la forma artificialmente prodotta dell'IL-1RA, la proteina mancante nei pazienti con DIRA. L'iniezione giornaliera di anakinra è l'unica terapia che si è dimostrata efficace nel trattamento della DIRA. In questo modo, la carenza di IL-1RA naturale viene corretta e la malattia può essere tenuta sotto controllo. La ricomparsa della malattia può essere prevenuta. Con questa terapia, dopo che è stata fatta la diagnosi, il bambino avrà bisogno di iniezioni di questo farmaco per il resto della sua vita. Se somministrato tutti i giorni, i sintomi scompaiono nella maggior parte dei pazienti. Tuttavia, alcuni pazienti hanno mostrato una risposta parziale. I genitori non devono modificare la dose senza aver prima consultato il medico.

Se il paziente interrompe le iniezioni del farmaco, la malattia si ripresenta e poiché è una malattia potenzialmente mortale, l'interruzione deve essere evitata.

## **2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?**

Gli effetti collaterali più problematici dell'anakinra sono le reazioni dolorose al sito di iniezione, paragonabili alla puntura di un insetto. Tali reazioni possono essere abbastanza dolorose soprattutto nelle prime settimane di trattamento. Sono state osservate infezioni nei pazienti trattati con anakinra per malattie diverse dalla DIRA, ma non è noto se questo si verifichi allo stesso modo nei pazienti con DIRA. Alcuni bambini trattati con anakinra per altre malattie sembrano aumentare di peso, ma non sappiamo se ciò si verifichi anche nella DIRA. L'anakinra si usa nei bambini dall'inizio del 21° secolo. Quindi, non si sa se abbia effetti collaterali a lungo termine.

## **2.6 Quanto deve durare il trattamento?**

Il trattamento dura tutta la vita.

---

## **2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?**

Non sono disponibili terapie di questo tipo per questa malattia.

## **2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?**

I bambini trattati devono effettuare esami del sangue e delle urine almeno due volte all'anno.

## **2.9 Quanto dura la malattia?**

La malattia dura per tutta la vita.

## **2.10 Qual è la prognosi a lungo termine (decorso ed esito clinico previsti) della malattia?**

Se il trattamento con anakinra viene iniziato precocemente e continuato a tempo indefinito, i bambini con DIRA probabilmente avranno una vita normale. In caso di ritardo nella diagnosi o se non si segue il trattamento, il paziente rischia una progressione dell'attività della malattia. Questo può portare a disturbo della crescita, gravi deformità alle ossa, infermità, cicatrici cutanee e infine morte.

## **2.11 È possibile guarire completamente?**

No, perché è una malattia genetica. Tuttavia, la terapia a vita dà al paziente l'occasione di vivere una vita normale, senza limitazioni.