https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/RO/intro

Deficienţa de Antagonist al Receptorului De IL-1 (DARI)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Se porneşte de la o suspiciune clinică de DARI, bazată pe simptomele copilului. DIRA poate fi confirmată doar prin analiza genetică. Diagnosticul de DARI este confirmat dacă pacientul poarta 2 mutații, câte una de la fiecare părinte. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical.

2.2 Care este importanța analizelor?

Analizele de sânge precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul sunt indicate în timpul perioadelor de activitate a bolii, pentru a cuantifica extensia inflamaţiei.
Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat sau dacă s-au apropiat de valorile normale.
O cantitate mică de sânge este necesară şi pentru analiza genetică.
Copiii care se află sub tratament pe termen lung cu anakinra trebuie să facă periodic analize de sânge şi urină, pentru monitorizare.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Boala nu poate fi vindecată, dar poate fi controlată prin administrarea pe tot parcursul vieții de anakinra.

2.4 În ce constă tratamentul ?

DARI nu poate fi controlată în mod adecvat cu medicamente anti-inflamatorii. Dozele mari de corticosteroizi pot controla parțial simptomele bolii, dar, de obicei, sunt prezente efecte secundare nedorite. Analgezicele sunt de obicei necesare pentru a controla durerea osoasă până când tratamentul cu anakinra intră în acţiune. Anakinra este forma produsă artificial de IL-1RA, proteina care lipsește pacienților cu DARI. Injecțiile zilnice cu anakinra reprezintă singura terapie care s-a demonstrat eficientă în tratamentul DARI. Doar în acest mod deficitul de IL-1RA din organism poate fi corectat, boala poate fi controlată iar recurența bolii poate fi prevenită. După stabilirea diagnosticului, copilul trebuie să îşi injecteze acest medicament pentru tot restul vieţii. Dacă se administrează zilnic, simptomele dispar la majoritatea pacienților. Cu toate acestea, unii pacienți au prezentat un răspuns parțial la tratament. Doza nu trebuie modificată de către părinţi fără a consulta medicul.
Dacă pacientul îşi opreşte medicaţia, boala revine. Deoarece aceasta este o boală potențial letală, medicaţia nu trebuie oprită.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Cele mai supărătoare efecte secundare ale anakinra sunt reacţiile dureroase la locul injectării, comparabile cu o înţepătură de insectă. Mai ales în primele săptămâni de tratament, acestea pot fi destul de dureroase. La pacienţii trataţi cu anakinra pentru alte boli decât DARI au fost observate infecţii. Nu se ştie dacă acest fapt este valabil în aceeaşi măsură la pacienţii cu DARI. Unii copii tratați cu anakinra pentru alte tulburări par să câștige mai mult în greutate decât este de dorit. Din nou, nu ştim dacă este valabil şi la copiii suferind de DARI. Anakinra a fost folosită la copii de la începutul secolului XXI. De aceea, încă nu se ştie dacă există efecte secundare pe termen mai lung.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul este pe tot parcursul vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există nici o terapie de acest gen disponibilă pentru această boală.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii aflaţi sub tratament trebuie să facă analize de sânge şi de urină cel puţin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

Boala este pe toată durata vieții.

2.10 Care este prognosticul (evoluţia pe termen lung a bolii) ?

Dacă tratamentul cu anakinra este iniţiat precoce şi continuat pe termen nedefinit, copiii cu DARI vor avea, probabil, o viaţă normală. Dacă diagnosticul este întârziat sau există inconsecvenţă în administrarea tratamentului, pacienţii riscă să sufere o progresie a bolii. Acest lucru poate duce la tulburări de creștere, deformări osoase severe, dizabilități, cicatrici pe piele și în cele din urmă moartea.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică. Cu toate acestea, tratamentul pe toată durata vieții îi dă pacientului şansa la o viaţă normală, fără restricţii.