



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro)

## **ДЕФИЦИТ АНТАГОНИСТА РЕЦЕПТОРА ИНТЕРЛЕЙКИНА 1 (DIRA-СИНДРОМ)**

Версия 2016

### **2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

#### **2.1 Как диагностируется данное заболевание?**

Основанием для подозрения на синдром DIRA служат особенности заболевания у ребенка. Наличие синдрома DIRA может быть доказано только с помощью генетического анализа. Диагноз синдрома DIRA подтверждается, если у пациента устанавливается носительство 2 мутантных генов, по одному от каждого родителя. Не в каждом медицинском центре есть возможность проведения генетического анализа.

#### **2.2 В чем значимость тестов?**

Анализы крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, общий анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период активности заболевания с целью оценить степень воспаления.

Эти анализы периодически повторяются, когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли в норму анализируемые показатели.

Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа. Дети, которые находятся на пожизненной терапии анакинрой, должны регулярно сдавать анализы крови и мочи для контроля их состояния.

---

### **2.3 Можно ли лечить / вылечить данное заболевание?**

На сегодняшний день болезнь не может быть вылечена, но ее можно держать под контролем путем пожизненного применения анакинры.

### **2.4 Каковы методы лечения?**

Симптомы синдрома DIRA-невозможно адекватно контролировать путем применения противовоспалительных препаратов. Высокие дозы кортикостероидов позволяют частично контролировать симптомы заболевания. Обезболивающие препараты необходимы для контроля боли в костях, пока лечение анакинрой не дало эффекта. Анакинра является искусственной формой ИЛ-1РА – белка, который отсутствует у больных DIRA-синдромом.

Ежедневное введение анакинры является единственным методом терапии, который позволяет эффективно лечить DIRA-синдром. Таким образом корректируется дефицит собственного ИЛ-1РА, и болезнь может быть взята под контроль. Рецидив заболевания может быть предотвращен. После того как диагноз поставлен, ребенку нужно будет вводить этот препарат в течение всей оставшейся жизни. Если препарат вводится ежедневно, у большинства пациентов симптомы исчезают. Тем не менее, у некоторых пациентов ответ на лечение был неполным. Родители не должны изменять дозу препарата, не проконсультировавшись с врачом.

Если пациент прекращает инъекции препарата, болезнь возобновляется. Поскольку эта болезнь потенциально является смертельной, то этого следует избегать.

### **2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?**

Наиболее неприятными побочными эффектами анакинры являются болезненные реакции в месте инъекции, сравнимые с укусом насекомого. Они могут быть весьма болезненными, особенно в первые недели лечения. У пациентов, получавших анакинру по поводу других заболеваний (кроме синдрома DIRA), наблюдались инфекции. Неизвестно распространяется ли этот эффект в равной степени на больных синдромом DIRA. Некоторые дети, получавшие анакинру по поводу других заболеваний, в большей степени

---

набирали вес, чем это необходимо. Неизвестно касается ли это больных DIRA-синдромом. Анакинра применяется для лечения детей с начала 21-го века. Таким образом, остается неизвестным, имеются ли побочные эффекты, которые проявляются в очень долгосрочной перспективе.

## **2.6 Как долго должно продолжаться лечение?**

Лечение продолжается всю жизнь.

## **2.7 Есть ли методы нетрадиционной или комплементарной терапии?**

не существует

## **2.8 Какие периодические осмотры необходимы?**

Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

## **2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?**

Болезнь сохраняется на всю жизнь.

## **2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?**

Если лечение анакинрой начинать на ранних стадиях и продолжать все время, дети с DIRA-синдромом, скорее всего, будут жить нормальной жизнью. В случаях задержки с диагностированием или несоблюдения режима лечения пациент рискует, что активность заболевания будет прогрессировать. Это может привести к нарушениям роста, тяжелым деформациям костей, нетрудоспособности, появлению рубцов на коже и в конечном итоге к смерти.

## **2.11 Можно ли полностью вылечиться?**

Нет, потому что это генетическое заболевание. Тем не менее, терапия, продолжающаяся на протяжении всей жизни, дает

---

пациенту возможность жить нормальной жизнью, без ограничений.