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

Pomanjkanje Antagonista Receptorja IL-1 (DIRA)

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Najprej se mora na bolezen DIRA posumiti glede na klinično sliko otroka. Dokončna diagnoza DIRA se lahko postavi samo z genetskim testiranjem. Diagoza DIRA je potrjena, če ima bolnik prisotni dve mutaciji- po eno od matere in očeta. Genetske analize so na voljo samo v specializiranih centrih.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

Krvni testi, kot so sendimentacija eritrocitov (ESR), CRP, kompletna krvna slika in fibrinogen, so pomembni v fazi aktivne bolezni za oceno stopnje vnetja.
Preiskave ponovimo, ko otrok nima več simptomov in znakov bolezni. Pričakujemo, da bodo izvidi normalni ali skoraj normalni.
Majhno količino krvi je potrebno odvzeti za genetske preiskave. Otroke, ki so na doživljenski terapiji z anakinro, je potrebno redno slediti in kontrolirati krvne preiskave in urin.

2.3 Ali lahko bolezen pozdravimo?

Bolezni ne moremo pozdraviti, lahko pa kontroliramo vnetje z anakinro, ki jo morajo otroci prejemati celo življenje.

2.4 Kako zdravimo to bolezen?

DIRA je bolezen, pri kateri ne moremo doseči popolne kontrole vnetja z

protivnetnimi zdravili. Visoki odmerki kortikosteroidov lahko zmanjšajo simptome bolezni vendar se pojavijo neželjeni učinki te terapije. Za obvladovanje kostne bolečine so potrebna protibolečinska zdravila vse dokler se ne pokaže učinek anakinre. Anakinra je laboratorijsko narejena molekula IL-1RA, beljakovina, ki jo bolniki z DIRA nimajo. Dnevne injekcije anakinre so edino uspešno zdravljenje bolnikov s to boleznijo. Anakinra nadomesti pomanjkanje naravnega IL-1RA. Vnetje lahko tako kontroliramo in preprečimo tudi ponovne zagone bolezni. Po postavitvi diagnoze mora otrok to zdravilo prejemati vsak dan celo življenje. Če se zdravilo daje redno, vsak dan, simptomi bolezni izzvenijo pri veliki večini bolnikov, ne pa pri vseh. Pri nekaterih bolnikih pride samo do delnega odgovora. Starši ne smejo spreminjati odmerka zdravila ne da bi se prej posvetovali z zdravnikom.
Če bolnik zdravljenje prekine se bolezen ponovno pojavi. Ker je to potencialno smrtna bolezen se prekinitev zdravljenja odsvetuje vsem bolnikom.

2.5 Kakšni so stranski učinki zdravljenja?

Največji problem zdravljenja z anakinro so boleče reakcije na mestu injekcije, ki jih lahko primerjamo s piki insektov. Posebno hude so težave v prvem tednu zdravljenja. Pri bolnikih, ki so anakinro dobivali za zdravljenje drugih bolezni, so bile pogostejše okužbe. Do sedaj ni mogoče reči, če to velja tudi pri DIRA bolnikih. Nekateri otroci, ki prejemajo anakinro za zdravljenje drugih bolezni, so prekomerno pridobili na telesni teži. Do sedaj se ne ve, če to velja tudi za otroke z DIRA. Anakinra se je pričela uporabljati za zdravljenje otrok v začetku 21. stoletja zato dolgoročni neželjeni učinki zaenkrat še niso znani.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Zdravljenje traja celo življenje.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Takšno zdravljenje za to bolezen ne obstaja.

2.8 Katere periodične kontrole so potrebne?

Kontrola krvnih izvidov in urina je pri otrocih, ki prejemajo zdravila, potrebna vsaj dvakrat letno.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen traja celo življenje.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza bolezni (predviden izhod in potek)?

Če se zdravljenje z anakinro prične zgodaj in nadaljuje brez prekinitev bodo otroci z DIRA verjetno živeli občajno življenje. Če se diagnoza ugotovi kasno in če zdravljenje ni redno, lahko bolezen napreduje. To lahko vodi v zaostanek v rasti, nastanejo hude deformacije kosti in pohabljenje, kožne brazgotine, bolnik lahko umre.

2.11 Ali je možna popolna ozdravitev?

Ne, ker gre za genetsko bolezen. Vendar pa neprekinjeno zdravljenje z anakinro omogoča bolniku, da živi običajno življenje, brez omejitev.