



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

## **Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonisten (DIRA)**

Version von 2016

### **2. DIAGNOSE UND THERAPIE**

#### **2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?**

Anhand der Krankheitsmerkmale des Kindes erfolgt zunächst die Verdachtsdiagnose auf DIRA. DIRA kann nur durch eine Genanalyse nachgewiesen werden. Die Diagnose von DIRA ist bestätigt, wenn der Patient Träger von zwei Mutationen, jeweils von einem Elternteil, ist. Eine genetische Analyse kann möglicherweise nicht in jedem Behandlungszentrum durchgeführt werden.

#### **2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?**

Untersuchungen wie die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), C-reaktives Protein (CRP), großes Blutbild und Fibrinogen werden während eines Anfalls durchgeführt, um das Ausmaß der Entzündung zu bestimmen.

Wenn das Kind wieder beschwerdefrei ist, werden diese Untersuchungen wiederholt, um festzustellen, ob sich die Werte wieder normalisiert oder fast normalisiert haben.

Außerdem wird eine geringe Menge Blut für die Genanalyse benötigt. Kinder, die sich unter lebenslanger Anakinra-Therapie befinden, müssen regelmäßig Blut- und Urinproben für Beobachtungszwecke abgeben.

#### **2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?**

DIRA ist nicht heilbar, kann aber durch die lebenslange Einnahme von

---

Anakinra behandelt werden.

#### **2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?**

DIRA kann nicht angemessen mit Antirheumatika behandelt werden. Hohe Dosen von Kortikosteroiden können die Krankheitssymptome zwar teilweise unterdrücken, führen aber in der Regel auch zu unerwünschten Nebenwirkungen. Normalerweise müssen Schmerzmittel eingesetzt werden, um die Knochenschmerzen solange zu überbrücken, bis die Wirkung von Anakinra einsetzt. Anakinra ist die künstlich hergestellte Form von IL-1RA, dem Protein, das DIRA-Patienten fehlt. Tägliche Anakinra-Injektionen haben sich als einzige wirksame DIRA-Therapie erwiesen. Durch diese Injektionen kann der Mangel an natürlichem IL-1-RA ausgeglichen und die Krankheit kontrolliert werden. Ein erneutes Auftreten der Krankheit kann dadurch verhindert werden. Nach der Diagnosestellung muss das Kind für den Rest seines Lebens Anakinra spritzen. Bei täglicher Verabreichung bilden sich die Symptome bei den meisten Patienten zurück. Doch bei einigen Patienten entfaltet die Therapie nicht ihre volle Wirksamkeit. Eltern dürfen die Dosis nicht ohne Rücksprache mit dem behandelnden Arzt verändern.

Wenn ein Patient das Medikament absetzt, kehrt die Krankheit zurück. Da es sich um eine potenziell lebensbedrohliche Krankheit handelt, muss dies unbedingt vermieden werden.

#### **2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?**

Die unangenehmste Nebenwirkung von Anakinra ist eine schmerzhaft Reaktion an der Einstichstelle, die mit einem Insektenstich vergleichbar ist. Dies kann insbesondere in den ersten Behandlungswochen sehr schmerzhaft sein. Bei Patienten, die aufgrund anderer Erkrankungen als DIRA mit Anakinra behandelt wurden, ist es zu Infekten gekommen. Ob dies in gleicher Weise auch für DIRA-Patienten zutrifft, ist nicht bekannt. Bei einigen Kindern, die wegen anderer Krankheiten mit Anakinra behandelt wurden, scheint es zu einer unerwünschten Gewichtszunahme gekommen zu sein. Auch in diesem Punkt wissen wir nicht, ob dies auch bei DIRA der Fall ist. Anakinra wird erst seit Beginn des 21. Jahrhunderts bei Kindern eingesetzt. Daher liegen keine

---

Erkenntnisse darüber vor, ob es Langzeitnebenwirkungen gibt.

## **2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?**

Die Behandlung muss ein Leben lang erfolgen.

## **2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?**

Für diese Erkrankung stehen keine solchen Therapien zur Verfügung.

## **2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?**

Bei Kindern unter Behandlung sollten mindestens zweimal pro Jahr Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

## **2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?**

Es handelt sich um eine lebenslange Erkrankung.

## **2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?**

Wenn die Behandlung mit Anakinra früh begonnen und lebenslang fortgeführt wird, können Kinder mit DIRA wahrscheinlich ein ganz normales Leben führen. Wenn die Diagnose erst spät gestellt wird oder sich der Patient nicht an die ärztlichen Anweisungen hält (fehlende Therapietreue) erhöht sich das Risiko, dass die Krankheit fortschreitet. In der Folge kann es zu Wachstumsstörungen, schwerwiegenden Knochenverformungen, Lähmungserscheinungen und Narbenbildung der Haut kommen, die am Ende zum Tod führen.

## **2.11 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?**

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt. Doch die lebenslange Therapie bietet dem Patienten die Möglichkeit, ein normales Leben ohne Einschränkungen zu führen.