



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE\\_FM/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro)

## **Deficiëntie van de IL-1-Receptorantagonist (DIRA)**

Versie 2016

### **2. DIAGNOSE EN THERAPIE**

#### **2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?**

Ten eerste moet er een verdenking bestaan op DIRA op basis van de ziekteverschijnselen van het kind. DIRA kan alleen bewezen worden door middel van een genetische analyse. De diagnose DIRA wordt bevestigd als de patiënt twee gemuteerde genen heeft, één van elke ouder. Het kan zijn dat een genetische analyse niet altijd in ieder tertiair zorgcentrum beschikbaar is.

#### **2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?**

Bloedtests, zoals de bezinkingssnelheid (ESR), CRP, volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk als de ziekte actief is om de mate van de ontsteking te beoordelen.

Deze tests worden herhaald nadat het kind symptoomvrij is om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn.

Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse. Kinderen die levenslang behandeld worden met anakinra moeten regelmatig bloed- en urinemonsters inleveren ter controle.

#### **2.3 Kan het behandeld of genezen worden?**

De aandoening kan niet genezen worden, maar het kan onder controle gehouden worden met levenslang gebruik van anakinra.

#### **2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?**

---

DIRA kan niet goed worden onderdrukt met ontstekingsremmers. Hoge doses corticosteroïden kunnen de ziekteverschijnselen deels verminderen, maar gaan gepaard met ongewilde bijwerkingen. Pijnstillers zijn vaak nodig om botpijn te verminderen, totdat behandeling met anakinra effectief wordt. Anakinra is een kunstmatig geproduceerde vorm van IL-1RA, het eiwit dat patiënten met DIRA missen. Dagelijkse injectie met anakinra is de enige doeltreffende therapie voor de behandeling van DIRA. Op deze manier wordt het tekort aan natuurlijk IL-1RA gecorrigeerd en kan de ziekte onder controle gehouden worden. Het terugkeren van de ziekte kan voorkomen worden. Nadat de diagnose gesteld is, moet het kind het geneesmiddel voor de rest van zijn/haar leven injecteren. Als het dagelijks wordt toegediend, verdwijnen de symptomen bij de meeste patiënten. Sommige patiënten hebben echter maar een gedeeltelijke respons. De ouders mogen niet zonder overleg met de arts de dosis aanpassen.

Als de patiënt stopt met het injecteren van het geneesmiddel, komt de ziekte terug. Aangezien het een mogelijk dodelijke aandoening is, moet dit voorkomen worden.

## **2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?**

De meest vervelende bijwerkingen van anakinra zijn de pijnlijke reacties op de plek van de injectie, die vergelijkbaar zijn met een insectenbeet. Vooral in de eerste weken van de behandeling kunnen ze vrij pijnlijk zijn. Er worden infecties gezien bij patiënten die met anakinra behandeld worden voor andere aandoeningen dan DIRA. Het is niet bekend of dit effect ook geldt voor patiënten met DIRA. Sommige kinderen die behandeld worden met anakinra lijken meer in gewicht toe te nemen dan gewenst. Ook hiervan weten we niet of het ook geldt voor kinderen met DIRA. Anakinra wordt sinds het begin van de 21ste eeuw bij kinderen gebruikt. Daarom is het nog onbekend wat de effecten op zeer lange termijn zijn.

## **2.6 Hoelang moet de therapie duren?**

De behandeling duurt het hele leven.

---

## **2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?**

Er is geen dergelijke therapie beschikbaar voor deze aandoening.

## **2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?**

Kinderen die behandeld worden, moeten minimaal twee keer per jaar bloed- en urinetests ondergaan.

## **2.9 Hoelang duurt de ziekte?**

Deze ziekte duurt het hele leven.

## **2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?**

Als de behandeling met anakinra vroeg gestart wordt en wordt voortgezet, zullen kinderen met DIRA waarschijnlijk een normaal leven leiden. Als de diagnose op zich laat wachten of de therapietrouw laag is, riskeert de patiënt dat de ziekte verergert. Dit kan vertraagde groei, ernstige botmisvormingen, verlamming, littekenvorming en uiteindelijk de dood tot gevolg hebben.

## **2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?**

Nee, want het is een genetische aandoening. Een levenslange therapie geeft de patiënt echter de mogelijkheid om een normaal leven te leiden, zonder verdere beperkingen.