



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

IL-1 receptor antagonist mangel (DIRA)

Version af 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan diagnosticeres det?

I udgangspunktet skal symptomer hos et barn føre til at mistanken til DIRA opstår. DIRA kan kun diagnosticeres ved genetisk analyse. Diagnosen kan stilles, hvis patienten bærer 2 mutationer, et fra hver forælder. Genetisk analyse kan muligvis ikke udføres på alle højt specialiserede behandlere steder.

2.2 Hvad er betydningen af blodprøver?

Blodprøver såsom sænkningstallet (SR), CRP, de hvide blodlegemer og fibrinogen er vigtige at måle under sygdomsaktivitet da de siger noget om graden af inflammation.

Disse prøver gentages efter at barnet igen er symptomfrit for at sikre at tallene normaliseres eller nær-normaliseres.

Der kræves en mindre mængde blod til genetisk analyse. Børn der livslangt behandles med anakinra skal kontrolleres regelmæssigt og have taget blod- og urinprøver.

2.3 Kan det behandles eller kureres?

Sygdommen kan ikke kureres, men den kan kontrolleres ved livslang behandling med anakinra.

2.4 Hvilke behandlingsmuligheder er der?

DIRA kan ikke behandles effektivt med vanlige anti-inflammatoriske

midler. Høje doser binyrebarkhormon kan delvist kontrollere symptomerne, men oftest med uønskede bivirkninger til følge. Smertestillende behandling er oftest nødvendig mod knoglesmerter frem mod at den ønskede anakinra effekt er indtrådt. Anakinra er en kunstigt fremstillet form af IL-1RA, proteinet som DIRA patienter mangler. En daglig indsprøjtning med anakinra er den eneste behandling som har været effektiv ved DIRA. På den måde korrigeres for manglen på IL-1RA og sygdommen kan bringes under kontrol. Tilbagefald i sygdommen kan forhindres. Når diagnosen er stillet skal barnet have denne indsprøjtning resten af livet. Hvis det gives dagligt forsvinder symptomerne hos de fleste patienter. Nogle patienter oplever dog kun delvis effekt. Doseringen af medicinen skal ikke ændres uden at konsultere lægen først. Hvis patienten stopper med medicinen kommer sygdommen igen. Da sygdommen er potentielt dødelig skal dette undgås.

2.5 Hvad er bivirkningerne ved medicinsk behandling?

Den mest problemfyldte bivirkning ved anakinra er den smertefulde reaktion på instiksstedet. Den kan sammenlignes med et insektstik. Specielt i de første behandlingsuger kan det være smertefuldt. Man har set infektioner hos patienter behandlet med anakinra for andre sygdomme end DIRA. Det er uvist om denne risiko også gælder for DIRA patienter. Nogle børn som behandles med anakinra for andre sygdomme end DIRA synes at tage unødigt på i vægt. Også her ved man ikke om dette også gør sig gældende for DIRA patienter. Anakinra har været brugt til børn siden starten af det 21. århundrede. Derfor kender man endnu ikke til eventuelle bivirkninger på lang sigt.

2.6 Hvor lang tid skal behandlingen stå på?

Behandlingen er livslang.

2.7 Hvordan forholder det sig med alternativ eller supplerende behandling?

Der findes ingen sådan behandling til denne sygdom.

2.8 Hvilke kontroller er nødvendige?

Børn som modtager behandling skal have taget blod- og urinprøver mindst to gange årligt.

2.9 Hvor lang tid varer sygdommen?

Sygdommen er livslang.

2.10 Hvad er langtidsprognosen og udviklingen i sygdommen?

Hvis behandling med anakinra startes tidligt og fortsættes på ubestemt tid vil børn med DIRA formentlig leve et normalt liv. Hvis diagnosen forsinkes eller behandlingen ikke gives som foreskrevet kan man risikere en fortsat sygdomsaktivitet. Det kan medføre vækstforstyrrelser, knogledeformiteter, svære handicap, arret hud og i sidste ende død.

2.11 Er det muligt at komme sig helt?

Nej, da det er en genetisk sygdom. Men livslang behandling giver patienten muligheden for at leve et normalt liv uden restriktioner.