



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

## **Dira Eli Interleukiini-1-Reseptorin Salpaajan Puute**

Versio 2016

### **2. DIAGNOOSI JA HOITO**

#### **2.1 Miten tauti todetaan?**

Tautia aletaan epäillä sille tyypillisten piirteiden ja oireiden perusteella. Epäily vahvistetaan tutkimalla lapsen perintötekijät. DIRA-diagnoosi varmistuu, jos lapsella todetaan mutaatio molemmissa geeniparin geeneistä (geeniparin geeneistä toinen on äidiltä ja toinen isältä). Geenitestejä ei välttämättä tehdä kaikissa erikoishoidon sairaaloissa.

#### **2.2 Mikä merkitys laboratorikokeilla on?**

Verikokeet, kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), verenkuvaa ja fibrinogeeni, tehdään taudin ollessa aktiivinen ja tulosten avulla arvioidaan tulehduksen laajuutta.

Kokeet uusitaan, kun lapsi on jälleen oireeton, jotta nähtäisiin, ovatko arvot palautuneet normaaleiksi tai lähes normaaleiksi.

Pieni verinäyte tarvitaan myös geenitestiä varten. Jos lapselle on määrätty elinikäinen anakinralääkitys, hänen tilaansa seurataan tekemällä virtsa- ja verikokeet säännöllisesti.

#### **2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?**

Tautia voidaan hoitaa koko eliniän kestäväällä anakinralääkityksellä, mutta siitä ei voi parantua.

---

## **2.4 Miten tautia hoidetaan?**

DIRAa ei saada riittävän hyvin hallintaan tulehdusta lievittäville lääkkeillä. Taudin oireita voidaan hillitä suurina annoksina annettavilla kortikosteroideilla, mutta silloin potilas altistuu myös kortikosteroidien haittavaikutuksille. Luiden särkyä lievitetään kipulääkkeillä, kunnes anakinra alkaa vaikuttaa. Anakinra on keinotekoisesti valmistettua IL-1RA-valkuaisainetta (interleukiini 1:n reseptorin salpaaja), jota DIRA-potilaiden elimistö ei pysty tuottamaan. Kerran vuorokaudessa annettu anakinrapistos on ainoa tehokas DIRAn hoitomuoto. Kun IL-1RA-salpaajan puutos korjaantuu, tauti saadaan hallintaan. Säännölliset anakinrapistokset ehkäisevät taudin uusiutumista. Kun diagnoosi on varmistunut, lapsen on käytettävä lääkettä lopun ikäänsä. Suurimmalla osalla potilaista oireet häviävät kokonaan, mutta joillakin hoito tehoaa vain osittain. Vanhemmat eivät saa muuttaa lääkkeen annostusta ilman lääkärin määräystä.

Jos potilas lopettaa lääkkeen pistämisen, tauti uusiutuu. Koska tauti saattaa olla hengenvaarallinen, taudin uusiutumista tulisi välttää.

## **2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?**

Pistoskohdassa esiintyvä kipu on anakinran vakavin haittavaikutus. Oireet muistuttavat hyönteisenpistoa. Erityisesti ensimmäisten viikkojen aikana pistoskohdassa saattaa tuntua kovaa kipua. Potilailla, joilla anakinraa käytetään jonkin muun taudin hoitoon, on havaittu infektioita. Vielä ei tiedetä, koskeeko tämä myös anakinralla hoidettuja DIRA-potilaita. Lapsilla, joilla anakinraa käytetään jonkin muun taudin hoitoon, näyttäisi olevan taipumusta kerätä ylipainoa. Siitäkään ei vielä tiedetä, koskeeko se myös anakinralla hoidettuja DIRA-potilaita. Koska anakinraa on alettu antaa lapsille vasta tämän vuosituhannen alussa, sen pitkäaikaisvaikutuksia ei vielä tiedetä.

## **2.6 Kuinka kauan hoito kestää?**

Hoito on elinikäinen.

## **2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?**

Tautiin ei ole olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja.

---

## **2.8 Minkälaista säännöllistä seuranta tarvitaan?**

Veri- ja virtsakokeet on syytä tehdä vähintään kaksi kertaa vuodessa.

## **2.9 Kauanko tauti kestää?**

DIRA on elinikäinen sairaus.

## **2.10 Millainen on taudin ennuste?**

Jos anakinrahoito aloitetaan taudin varhaisessa vaiheessa eikä hoitoa keskeytetä, DIRA-potilaat pystyvät todennäköisesti elämään täysin normaalia elämää. Jos diagnoosi viivästyy tai lääkehoito keskeytetään, taudin eteneminen jatkuu. Taudin etenemisen mahdollisia seurauksia ovat kasvun häiriintyminen, vakavat luuston epämuodostumat, invalidisoituminen, ihon arpeutuminen ja kuolema.

## **2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?**

Koska DIRA on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua. Koko eliniän kestävä lääkehoito antaa kuitenkin potilaalle mahdollisuuden elää normaalia elämää ilman erityisiä rajoituksia.