



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NL/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, een van elke ouder. Genetische analyse is mogelijk niet in ieder tertiair zorgcentrum beschikbaar.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedonderzoeken, zoals de erythrocyten bezinkingsnelheid (BSE), CRP, een 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 klachtenvrij 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 voor onderzoeksdoeleinden.

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 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 effectieve 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 medicijn 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 moeten 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 pijnlijk zijn. Er zijn meer infecties gezien bij patiënten die anakinra kregen 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 te groeien dan gewenst. Ook hiervan weten we niet of het ook geldt voor DIRA. Anakinra wordt sinds het begin van de 21ste eeuw gebruikt bij kinderen. Daarom is het nog onbekend wat de effecten op zeer lange termijn zijn.

2.6 Hoelang zou de therapie moeten duren?

De behandeling duurt het hele leven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of complementaire 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 tot drie keer per jaar bloed- en urineonderzoeken 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 afloop) van de ziekte?

Als de behandeling met anakinra vroeg gestart wordt en er altijd mee doorgedaan wordt, 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 botdeformaties, 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.