



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

DIRA

Versjon av 2016

2. DIAGNOSTIKK OG BEHANDLING

2.1 Hvordan diagnostiserer man sykdommen?

Dersom man på bakgrunn av symptomer og funn mistenker sykdommen, kan DIRA bekreftes ved gentesting.

2.2 Hvorfor er det viktig med blodprøver?

Enkelte blodprøver, som bl.a. senkning (SR) og CRP, er viktige mens det er aktivitet i sykdommen; dette for å kartlegge omfanget av anfallet. Blodprøvene gjentas når barnet har blitt symptomfri for å sjekke om verdiene normaliseres.

Det er også nødvendig med noe blod til gentesting. Barn under pågående medikamentell behandling, skal ta regelmessige blod- og urinprøver med tanke på infeksjonsfare og bivirkninger.

2.3 Kan sykdommen bli behandlet eller kurert?

Sykdommen kan ikke kureres, men kan kontrolleres med livslang behandling med interleukin 1-hemmer (anakinra).

2.4 Hvordan behandles sykdommen?

NSAIDS (som f. eks. Ibux®) kan lindre plager, men er ikke tilstrekkelig behandling for å få kontroll over sykdommen. Høye doser med steroider kan gi delvis sykdomskontroll, men behandlingen er forbundet med uønskede bivirkninger. Interleukin1-hemmer er til dags dato den eneste behandling som har vist seg å gi tilfredsstillende effekt. Anakinra® er

en IL1-hemmer som settes i underhuden en gang daglig. Behandlingen er livslang og vil for de fleste gjøre at plagene forsvinner. For noen vil behandlingen kun delvis virke. Det er viktig at dosen ikke endres uten i samarbeid med legen.

Sykdomsaktiviteten vil øke og plagene vende tilbake hvis pasienten stopper å ta medisinen. Siden dette er en veldig alvorlig sykdom som kan være dødelig, må dette ikke skje.

2.5 Hvilke bivirkninger har behandlingen?

Den vanligste bivirkningen av Anakinra® er smerter på injeksjonsstedet. Dette er spesielt vanlig de første ukene etter oppstart. Det er sett økt infeksjonstendens og uønsket vektøkning hos barn som har fått behandling med Anakinra® av annen årsak enn DIRA. Det er uvisst om det samme gjelder pasienter med DIRA. Medikamentet ble først tatt i bruk for 10-15 år siden og man vet derfor lite om eventuelle langsiktige bivirkninger.

2.6 Hvor lenge skal pasienten behandles?

Behandlingen er livslang.

2.7 Finnes det alternativ behandling?

Nei.

2.8 Hva er anbefalt oppfølging?

Det bør tas blodprøver og urinundersøkelser minst to ganger årlig.

2.9 Hvor lenge varer sykdommen?

Sykdommen er livslang.

2.10 Hvordan går det med barna på sikt?

Hvis man starter behandling med IL1-hemmer (anakinra) tidlig i sykdomsforløpet og fortsetter livet ut med denne behandlingen, vil sannsynligvis pasienter med DIRA leve et normalt liv. Kommer man

derimot sent i gang med behandlingen eller denne ikke blir kontinuerlig fulgt opp, risikerer pasienten økende sykdomsaktivitet. Dette kan medføre vekstforstyrrelser, alvorlige knokkelmisdannelser, forkrøpling, arrforandringer i hud og til slutt døden.

2.11 Kan sykdommen kureres?

Nei, fordi det er en genetisk (arvelig) sykdom. Med livslang behandling har pasientene derimot mulighet for et normalt liv.