



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

DIRA

Versjon av 2016

1. Hva er DIRA

1.1 Hva er det?

DIRA er en sjelden genetisk sykdom. Sykdommen gir betennelse i hud og knokler. Andre organer, som eksempelvis lungene, kan også rammes. Ubehandlet kan sykdommen føre til alvorlig funksjonssvikt og i verste fall døden.

1.2 Hvor vanlig er det?

DIRA er en svært sjelden sykdom. Det er kun diagnostisert noen få tilfeller av sykdommen på verdensbasis.

1.3 Hva er årsaken til sykdommen?

DIRA er en genetisk sykdom. Det er genet IL1RN som er rammet. Normalt virker dette genet som en brems på betennelsestilstander i kroppen. Det syke genet mister denne funksjonen og pasienten utvikler betennelsesykdommer.

1.4 Er sykdommen arvelig?

Sykdommen er en autosomal recessive sykdom, som betyr at den ikke er knyttet til et bestemt kjønn og ingen av foreldrene behøver å ha sykdommen selv for at den skal bringes videre. Både mor og far må være bærere av det syke genet og barn med DIRA må arve det syke genet fra begge foreldrene for å utvikle sykdommen. Foreldre, som har et barn med DIRA, har 25 % sjanse for å få et nytt barn med

sykdommen. Det er mulig å ta en gentest i svangerskapet.

1.5 Hvorfor har mitt barn fått sykdommen? Kan den forhindres?

Barnet får sykdommen fordi det er født med de syke genene som gir DIRA. Sykdommen kan derfor ikke forhindres.

1.6 Er sykdommen smittsom?

Nei, det er den ikke.

1.7 Hva er vanlige symptomer på sykdommen?

Betennelsesforandringer i hud og knokler er vanlige symptomer. Hudbetennelsen gir typisk et rødt, kviseliknende utslett og avskalning av huden, og kan oppstå på alle steder av kroppen. Det kan komme spontant eller bli utløst ved en lokal skade på huden.

Knokkelbetennelsen karakteriseres ved en smertefull hevelse av knokkelen, ofte med samtidig rød og varm hud.

Mange ulike knokler kan bli rammet, bl.a. armer, ben og ribben. Det er vanlig med betennelse i benhinne, en tynn hinne som dekker knokkelen. Hinnen er nervefylt og barn som er rammet er tydelig plaget av smerter og har det dårlig. Dette kan igjen føre til dårlig appetitt og redusert vekst. Sykdommen rammer sjeldent ledd. Pasienter med DIRA kan få uttalte negleforandringer.

1.8 Er sykdommen lik i hvert enkelt tilfelle?

Alle de rammede barna har blitt alvorlig syke. Sykdommen arter seg likevel ikke likt i hvert tilfelle. Selv innad i samme familie, kan sykdomsbildet variere.

1.9 Arter sykdommen seg annerledes hos barn enn hos voksne?

DIRA er kun observert hos barn. Tidligere hadde man ikke effektiv behandling, så barn med DIRA døde før voksenalder. Derfor vet man ikke i dag hvordan den arter seg hos voksne.

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.

3. HVERDAGSLIVET

3.1 Hvordan påvirker sykdommen hverdagslivet?

Sykdommen gir barnet og familien størst utfordring før diagnosen er stilt. Når diagnosen er gitt og behandlingen igangsatt, vil mange barn leve et tilnærmet normalt liv. Noen barn får knokkelmisdannelser som hemmer de fra normal aktivitet. De daglige injeksjonene kan oppleves belastende ved at de kan være ubehagelige.

Pasienter kan oppleve det psykisk tungt å måtte være avhengig av livslang medisin. Det finnes støtteapparat for pasienter og foreldre som kan bistå.

3.2 På skolen

Det er ingen restriksjoner dersom sykdommen er under kontroll med anakinra-injeksjonene og den ikke har forårsaket varig skade eller redusert funksjon. Ved eventuelle knokkelmisdannelser, som kan gi innskrenket bevegelighet, kan det være nødvendig med tilrettelegging ved fysisk aktivitet som i gymtimene, på turer og lignende.

3.3 Fysisk aktivitet og sport

Det er ingen restriksjoner dersom sykdommen er under kontroll med anakinra-injeksjonene og den ikke har forårsaket varig skade eller redusert funksjon. Knokkelmisdannelser kan gi innskrenket bevegelighet som det må tas hensyn til.

3.4 Kostholdet

Man kjenner ikke til at det finnes noen diett som påvirker sykdommen.

3.5 Kan klimaet påvirke sykdommen?

Nei.

3.6 Kan barnet vaksineres?

Barnet kan vaksineres, men behandlende lege må rådføres i forhold til levende vaksiner (MMR, BCG, vannkopper, gul feber).

3.7 Hva med seksualliv, prevensjon og svangerskap

Det er på nåværende tidspunkt uvisst om bruk av Anakinra er trygt under svangerskapet.