



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/SE/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/SE/intro)

## **DIRA (Deficiency of Interleukin 1 Receptor Antagonist)**

### **2. DIAGNOS OCH BEHANDLING**

#### **2.1 Hur ställer man diagnosen?**

Först måste misstanken om DIRA väckas baserat på barnets symtom. DIRA kan enbart påvisas genom genetisk analys. Diagnosen DIRA bekräftas om patienten bär två sjukdomsframkallande genmutationer, en från varje förälder.

#### **2.2 Vilken betydelse har blodprovstagning?**

Blodprover som sänkningsreaktion (SR), CRP, blodstatus och fibrinogen är viktiga mått på sjukdomsaktivitet dvs inflammationsgraden. Dessa tester upprepas efter att patienten blir symtomfri för att bedöma om låggradig inflammation kvarstår.

Det behövs också en liten mängd blod för den genetiska analysen. Barn som behandlas med anakinra måste lämna blod- och urinprover regelbundet för övervakningsändamål.

#### **2.3 Kan sjukdomen behandlas eller botas?**

Sjukdomen kan inte botas, men kan kontrolleras med livslång anakinrabehandling (se nedan).

#### **2.4 Vilka behandlingar finns tillgängliga?**

DIRA är en svårbehandlad inflammatorisk sjukdom. Höga doser av

---

kortikosteroider kan delvis lindra sjukdomssymptom, men vanligtvis på bekostnad av oönskade biverkningar. Smärtstillande medel är vanligtvis nödvändiga för att lindra skelettsmärta tills behandling med anakinra har börjat ge effekt. Anakinra är en konstgjort framställd form av IL-1 receptor (IL-1 RA), det protein som DIRA patienter saknar. Behandlingen innebär att bristen på IL-1 RA korrigeras och sjukdomssymptomen kan hållas under kontroll och sjukdomsåterfall förebyggas. Daglig injektion med anakinra är den enda behandling som har varit effektiv vid DIRA. Om det administreras dagligen så försvinner symptomen hos de flesta patienter, men vissa patienter uppvisar ett partiellt behandlingsvar. Föräldrar bör inte ändra dosen utan att rådfråga läkaren. Om familjen avbryter behandlingen så kommer sjukdomssymptomen tillbaka. Eftersom DIRA är en potentiellt dödlig sjukdom så måste detta undvikas.

## **2.5 Vilka är läkemedelsbiverkningarna?**

Anakinra kan orsaka smärtsamma reaktioner på injektionsstället, som kan jämföras med ett insektsstick, och är svårast i början av behandlingen. Infektioner och viktuppgång har observerats hos patienter som behandlats med anakinra för andra ändamål än DIRA. Det är okänt om dessa bieffekter drabbar patienter med DIRA i samma utsträckning. Eftersom anakinra endast haft barnindikation några få år så är kunskapen kring mer långsiktiga biverkningar okända.

## **2.6 Hur länge ska behandlingen pågå?**

Behandlingen är livslång.

## **2.7 Finns det alternativa behandlingsmetoder?**

Nej, det finns inga alternativa okonventionella behandlingar vid denna sjukdom.

## **2.8 Är regelbundna kontroller nödvändiga?**

Barn som behandlas med anakinra ska kontrollera blod- och urinprov åtminstone två gånger per år.

---

## **2.9 Hur länge kommer sjukdomen att finnas kvar?**

Sjukdomen är livslång.

## **2.10 Vad är sjukdomens långsiktiga prognosen?**

Vid tidig diagnos och kontinuerlig behandling med anakinra så kommer barnen med DIRA förmodligen att leva ett normalt liv. Vid försenad diagnos eller om man slarvar med behandlingen så riskerar patienten att sjukdomssymtomen och prognosen försämras. Detta kan leda till svår inflammation, tillväxtstörning, skelettskador, ärrbildning och risk för förkortad livslängd.

## **2.11 Kan sjukdomen läka ut?**

Nej, eftersom det är en genetisk nedärvd sjukdom, men med livslång behandling så kan patienten leva ett normalt liv utan funktionsbegränsning.

### **3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnets och familjens dagliga liv?**

Barnet och familjen ställs inför stora utmaningar och frustration innan sjukdomen diagnostiseras. När diagnosen väl ställts och behandling kunnat inledas så kan många barn leva ett nästan normalt liv. En del barn drabbas av skelettskador som allvarligt kan störa vardagliga aktiviteter. De dagliga injektionerna innebär en belastning för barnet och familjen. Förutom obehagskänslan av sprutan och risken för smärtsamma lokala reaktioner så kan kraven på läkemedlets förvaring störa vardagen framförallt i samband med resor.

Ett annat problem kan vara den psykologiska bördan av livslång läkemedelsbehandling. Patient- och föräldrautbildningsprogram kan vara till stor hjälp för drabbade familjer.

### **3.2 Hur påverkas barnets skolgång? Skolgången behöver inte påverkas av sjukdomen, förutsatt tidigt insatt behandling och frånvaro av svåra komplikationer.**

### **3.3 Hur fungerar det att utöva sport? Skelettskador som uppstått tidigt i sjukdomsförloppet kan begränsa fysiska aktiviteter, annars finns inget behov av ytterligare restriktioner.**

---

3.4 Hur ska man tänka kring kost? Det finns inte någon särskild diet som kan påverka sjukdomsförloppet.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan vaccineras. Föräldrar ska kontakta barnets behandlande läkare för ställningstagande till levande försvagade vaccin.

3.7 Hur kan man ge råd om sexualliv, graviditet, preventivmedel? Det är svårt att ge råd eftersom det för närvarande är klart om anakinra är ett säkert läkemedel för gravida kvinnor. Som en försiktighetsåtgärd bör man undvika användning av anakinra under graviditet och för fertila kvinnor som inte använder preventivmedel.