



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

Deficit Mevalonate Kinaze (MKD) (Ili Hyper IgD Syndrom)

Verzija

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1. Kako se dijagnosticira?

Dijagnoza se zasniva na hemijskim i genetskim analizama. Dijagnoza se temelji na biohemijskim pretragama i genetskoj analizi. Biohemijski, u urinu se mogu naći abnormalne razine mevalonske kiseline. Specijalizirani laboratoriji mogu također izmjeriti i aktivnost enzima mevalonske kiseline u krvi ili stanicama kože. Genetske analize u kojima se mogu otkriti mutacije MVK gena provode se na uzorku DNA bolesnika.

Mjerenje serumske koncentracije IgD više se ne smatra dijagnostičkim testom za dokazivanje nedostatka mevalonat kinaze.

2.2. Koji je značaj testova?

Kao što je gore navedeno, laboratorijski testovi su vrlo važni u dijagnosticiranju deficita mevalonat kinaze.

Testovi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, serumskih vrijednosti Amiloid-A-proteina (SAA), kompletne krvne slike i fibrinogena važni su tokom napada kako bi se procijenila proširenost upale. Ovi testovi ponavljaju se nakon što dijete više nema simptoma kako bi se vidjelo da li su se rezultati vratili na normalu ili blizu normale.

Uzorak urina također se testira na prisutnost proteina i crvenih krvnih zrnaca. Mogu postajati privremene promjene tokom napada. Bolesnici s amiloidozom imati će perzistentne nivoe proteina pri pregledu urina.

2.3. Može li se liječiti ili izliječiti?

Bolest se ne može liječiti, niti postoji dokazani efikasni način liječenja da bi se kontrolisala aktivnost bolesti.

2.4. Koji su načini liječenja?

Za liječenje nedostatka mevalonat kinaze koriste se nesteroidni protuupalni lijekovi (NSAIL) poput indometacina, glukokortikoidi poput prednisolona i biološki lijekovi poput etanercepta ili anakinre. Čini se da niti jedan od ovih lijekova nije učinkovit kod svakog bolesnika no izgleda da svaki od njih može pomoći nekim bolesnicima. Još uvijek nedostaju dokazi o njihovoj sigurnoj primjeni i efikasnosti kod bolesnika s deficitom mevalonat kinaze.

2.5. Šta su nus pojave terapije?

Nuspojave ovise o korištenom lijeku. NSAIL-ovi mogu uzrokovati glavoblje, čireve na želucu i oštećenje bubrega; glukokortikoidi i biološka terapija povećavaju podložnost infekcijama. Pored toga, glukokortikoidi mogu uzrokovati cijeli niz drugih nuspojava.

2.6. Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?

Nema podataka koji bi govorili u prilog doživotne terapije. Uzevši u obzir normalnu sklonost da se tokom godina bolesnici oporave, vjerovatno je pametno da se proba s ukidanjem lijekova u bolesnika čija bolest djeluje da je u mirnoj fazi.

2.7. Šta je s nekonvencionalnim i alternativnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih izvještaja o efikasnim komplementarnim pripravcima.

2.8. Koja vrsta periodičnih pregleda je potrebna?

Djeca koja se liječe trebala bi najmanje dva puta godišnje napraviti pregled krvi i urina.

2.9. Koliko će bolest trajati?

Bolest je doživotna, mada simptomi starenjem postaju sve blaži.

2.10. Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tok bolesti)?

Nedostatak mevalonat kinaze doživotna je bolest, mada simptomi mogu sa starenjem postati blaži. Vrlo rijetko bolesnici razviju oštećenje organa, osobito bubrega, zbog amiloidoze. Bolesnici u kojih je bolest vrlo teška mogu razviti mentalna oštećenja i noćno sljepilo.

2.11. Da li je moguć potpun oporavak?

Ne, zato što je bolest genetska