



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Mevalonaat Kinase Deficientië (MKD) (of Hyper IgD syndroom)

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De diagnose is gebaseerd op chemische onderzoeken en genetische analyse.

Chemisch gezien kunnen abnormaal hoge niveaus mevalonzuur in de urine worden opgespoord. Gespecialiseerde laboratoria kunnen ook de activiteit van het mevalonaat kinase enzym in het bloed of de huidcellen meten. Er wordt een genetische analyse uitgevoerd op het DNA van de patiënt, waarin de mutaties van de MVK-genen geïdentificeerd kunnen worden.

Het meten van de concentratie IgD in het serum wordt niet langer gezien als een diagnostische test voor mevalonaat kinase deficiëntie.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Zoals hierboven beschreven, zijn laboratoriumonderzoeken belangrijk bij het diagnosticeren van mevalonaat kinase deficiëntie.

Tests, zoals de bezinkingssnelheid (ESR), CRP, serum Amyloïde A proteïne (SAA), volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk tijdens een aanval om de mate van de ontsteking te bepalen. Deze tests worden herhaald nadat het kind symptomenvrij is om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn.

Een urinemonster wordt ook getest op de aanwezigheid van eiwitten en rode bloedcellen. Tijdens aanvallen kunnen er tijdelijk veranderingen zijn. Patiënten met amyloïdose zullen continu eiwit in hun urine hebben.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

De ziekte kan niet genezen worden en er is geen bewezen doeltreffende behandeling die de ziekte onder controle kan houden.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

De behandelingen voor mevalonaat kinase deficiëntie omvatten niet-steroïdale anti-inflammatoire middelen zoals indomethacine, corticosteroiden zoals prednisolon en mogelijk biologische middelen zoals anakinra. Geen van deze geneesmiddelen is echter altijd doeltreffend gebleken, al lijkt het erop dat alle middelen bij sommige patiënten baten. Er is nog steeds geen bewijs dat deze middelen doeltreffend en veilig zijn bij mevalonaat kinase deficiëntie.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

De bijwerkingen hangen af van de gebruikte medicatie. NSAID's kunnen hoofdpijn, maagzweren en nierschade veroorzaken; corticosteroiden en biologische middelen verhogen het risico op infecties. Daarnaast kunnen corticosteroiden voor vele andere bijwerkingen zorgen.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

Er zijn geen gegevens die een levenslange behandeling ondersteunen. Aangezien de normale tendens is dat het beter gaat als de patiënten ouder worden, is het waarschijnlijk verstandig om te proberen stoppen met medicatie bij patiënten waarvan de ziekte in een rustfase lijkt.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er zijn geen rapporten gepubliceerd van doeltreffende aanvullende behandelingen.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen die behandeld worden, moeten minimaal twee keer per jaar bloed- en urinetests ondergaan.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

De aandoening is levenslang, al kunnen de symptomen in de loop van de jaren milder worden.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

Mevalonaat kinase deficiëntie is een levenslange aandoening, al kunnen de symptomen in de loop van de jaren milder worden. In zeer zeldzame gevallen ontwikkelen patiënten orgaanbeschadigingen, vooral aan de nieren, vanwege amyloïdose. Patiënten met een zeer ernstige vorm kunnen mentale beperkingen en nachtblindheid ontwikkelen.

2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want het is een genetische aandoening.