



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

Title Mevalonat Kinase Defekt (MKD) (eller HYper IgD syndrome)

Version af 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen er baseret på kemiske undersøgelser og genetisk analyse. Unormalt højt mevalonsyre kan kemisk påvises i urinen.

Speciallaboratorier kan også måle aktiviteten af mevalonat kinase -enzym i blodet eller hudceller. Genetisk analyse udføres på DNA fra patienten, hvor mutationer i MVK generne kan identificeres.

Måling af serum IgD-koncentrationen betragtes ikke længere som en diagnostisk test for mevalonat kinase mangel.

2.2 Hvad er betydningen af tests?

Som nævnt ovenfor er laboratorietests vigtige for at diagnosticere mevalonat kinase deficiency.

Tests såsom sænkning, CRP, serumamyloid -A-protein (SAA), hvide blodlegemer og fibrinogen er vigtige under et udbrud for at vurdere omfanget af inflammation. Disse tests gentages efter barnet bliver symptomfri for at observere, om tallene normaliseres.

En urinprøve undersøges også for tilstedeværelsen af protein og røde blodlegemer. Der kan være forbigående forandringer i urinen i løbet af et sygdomsudbrud. Patienter med amyloidose vil have vedvarende forhøjet protein i urinprøver.

2.3 Kan det behandles eller helbredes?

Sygdommen kan ikke helbredes, og der findes heller ikke effektiv behandling til at kontrollere sygdomsaktivitet.

2.4 Hvad er behandlingen?

Behandlingen af mevalonat kinase mangel omfatter ikke-steroide antiinflammatoriske lægemidler, såsom indomethacin, corticosteroider såsom prednisolon og biologiske midler såsom etanercept eller anakinra. Ingen af disse lægemidler synes at være markant effektive, men alle synes at hjælpe hos nogle patienter. Bekræftende bevis på deres effektivitet og sikkerhed ved mevalonat kinase mangel mangler stadig.

2.5 Hvad er bivirkningerne til behandlingen?

Bivirkninger afhænger af det stof, der anvendes. NSAID kan forårsage hovedpine, mavesår og nyreskader; binyrebarkhormon og biologiske præparater kan forøge modtageligheden for infektioner. Desuden kan binyrebarkhormon forårsage en lang række andre bivirkninger.

2.6 Hvor længe skal behandlingen vare?

Der er ingen data, som understøtter livslang behandling. I betragtning af den normale tendens til forbedring med alderen, er det sandsynligvis klogt at forsøge at stoppe behandlingen hos de patienter, hvor sygdommen synes at være i ro.

2.7 Hvad med utraditionelle eller alternative behandlingsformer?

Der er ingen publicerede studier om effektiv alternativ medicin.

2.8 Hvilken slags faste kontroller er nødvendige?

Børn, der bliver behandlet, skal have foretaget blod-og urinprøver mindst to gange om året.

2.9 Hvor lang tid vil sygdommen vare?

Sygdommen er livslang, selvom symptomer kan blive mildere med alderen.

2.10 Hvad er den langsigtede prognose (forventet udvikling og forløb) ved sygdommen?

Mevalonat kinase mangel er en livslang sygdom, selvom symptomerne kan blive mildere med alderen. I meget sjældne tilfælde udvikler patienter organskade, især i nyrerne på grund af amyloidose. Meget alvorligt ramte patienter kan udvikle hjerneskade og natteblindhed.

2.11 Er det muligt blive rask?

Nej, fordi det er en genetisk sygdom.