



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

## **Deficiencia da Mevalonato Cinasa (MKD) (ou síndrome de hiper-IgD)**

Versión de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como se diagnostica?**

O diagnóstico baséase en estudos químicos e análises xenéticas. Quimicamente, os niveis anormalmente altos de acedo mevalónico poden detectarse nos ouriños. Os laboratorios especializados tamén poden medir a actividade da encima mevalonato cinasa no sangue ou nas células da pel. A análise xenética realízase co ADN do paciente, no que poden identificarse as mutacións nos xenes MVK. A medida da concentración de IgD no soro xa non se considera unha proba diagnóstica para a deficiencia da mevalonato cinasa.

#### **2.2 Cal é a importancia das análises?**

Tal e como se mencionou anteriormente, as análises clínicas son importantes para diagnosticar a deficiencia da mevalonato cinasa. Durante un ataque, para avaliar a extensión da inflamación é importante que se realicen análise como: velocidade de sedimentación globular (VSG), CRP, proteína amiloide-A en soro (SAA), hemograma completo e fibrinóxeno. Estas análises repítense despois de que o neno se atope asintomático para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela. Tamén se analiza unha mostra de ouriños en busca da presenza de proteínas e de glóbulos vermellos. Poden existir cambios temporais durante os ataques. Os pacientes con amiloidose presentarán niveis persistentes da devandita proteína nas análises de ouriños.

---

### **2.3 Pode tratarse ou curarse?**

A enfermidade non pode curarse nin existe un tratamento que se demostrase ser efectivo para controlar a actividade da enfermidade.

### **2.4 Cales son os tratamentos?**

Os tratamentos para a deficiencia da mevalonato cinasa inclúen antiinflamatorios non esteroideos como indometacina, corticoesteroides como a prednisolona e fármacos biolóxicos como etanercept ou anakinra. Ningún destes fármacos parece ser efectivo de forma uniforme, aínda que todos parecen axudar algúns pacientes. Séguese sen ter probas da súa eficacia e seguridade na deficiencia da mevalonato cinasa.

### **2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?**

Os efectos secundarios dependen do fármaco que se utiliza. Os AINE poden causar dor de cabeza, úlceras estomacais e dano renal, en cambio, os corticoesteroides e os fármacos biolóxicos incrementan a susceptibilidade ás infeccións. Ademais, os corticoesteroides poden provocar unha gran variedade doutros efectos secundarios.

### **2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?**

Non existen datos para apoiar o tratamento a longo prazo. Dado que a tendencia normal á mellora a medida que o paciente crece, é probable que sexa adecuado tentar a retirada dos fármacos nos pacientes cuxa enfermidade pareza estar quiescente.

### **2.7 Existe algún tratamento non convencional ou complementario?**

Non existen informes publicados relativos a tratamentos complementarios efectivos.

---

## **2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?**

Os nenos que están en tratamento deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano.

## **2.9 Canto tempo durará a enfermidade?**

A enfermidade é para sempre, aínda que os síntomas poden volverse máis leves coa idade.

## **2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?**

A deficiencia da mevalonato cinasa é unha enfermidade para sempre, aínda que os síntomas poden volverse máis leves coa idade. De forma moi pouco frecuente, os pacientes desenvolven dano nos órganos, especialmente nos riles, debido á amiloidose. Os pacientes gravemente afectados poden desenvolver deterioración mental e cegueira nocturna.

## **2.11 É posible recuperarse completamente?**

Non, porque é unha enfermidade xenética.