



www.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 volveuse 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 volveuse 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.