



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

Mevalonaattikinaasin Vajaatoiminta (Mkd) Ja Hyperimmunoglobulinemia D Oireyhtymä (Hids)

Versio 2016

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tauti todetaan kemiallisten tutkimusten ja geenitestin perusteella. Kemiallisissa tutkimuksissa selvitetään, onko virtsan mevalonihappopitoisuus epätavallisen korkea. Erikoistuneissa laboratorioissa voidaan mitata mevalonaattikinaasientsyymin aktiivisuus veri- tai ihosoluissa. Geenitestillä selvitetään, onko potilaalla MVK-geenin muutoksia (mutaatioita).

Sen sijaan seerumin immunoglobuliini-D-pitoisuutta ei enää nykyään pidetä mevalonaattikinaasin vajaatoiminnan toteamisen kannalta merkityksellisenä.

2.2 Mikä merkitys laboratoriokokeilla on?

Laboratoriokokeet ovat tärkeä apuväline mevalonaattikinaasin vajaatoiminnan toteamisessa.

Verikokeet (kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), seerumin amyloidi A (SAA), verenkuva ja fibrinogeeni) tehdään tautikohtauksen aikana ja tulosten perusteella arvioidaan tulehduksen laajuus. Kokeet tehdään uudelleen, kun lapsi on jälleen oireeton, jotta nähtäisiin, ovatko arvot palautuneet normaaleiksi tai lähes normaaleiksi.

Virtsanäytteestä tutkitaan, onko virtsassa valkuaista tai punasoluja. Tulokset saattavat vaihdella tautikohtausten aikana, mutta jos virtsassa esiintyy jatkuvasti valkuaista, se saattaa olla merkki amyloidoosista.

2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminnasta ei voi parantua eikä taudin hallintaan ole olemassa todistettavasti tehokasta hoitoa.

2.4 Miten tautia hoidetaan?

Potilasta hoidetaan tulehduskipulääkkeillä (esimerkiksi indometasiini), kortikosteroideilla (esimerkiksi prednisoloni) ja biologisilla lääkkeillä (esimerkiksi etanersepti ja anakinra). Mikään näistä ei tehoa aina, mutta kaikki näyttäisivät tehoavan osalla potilaista. Lääkkeiden tehosta ja turvallisuudesta mevalonaattikinaasin vajaatoiminnan hoidossa ei vielä ole näyttöön perustuvaa tietoa.

2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Haittavaikutukset riippuvat siitä, mitä lääkkeitä potilas käyttää. Tulehduskipulääkkeet saattavat aiheuttaa päänsärkyä, mahahaavoja ja munuaisvaurioita. Kortikosteroidit ja biologiset lääkkeet saattavat lisätä potilaan alttiutta sairastua infektioitauteihin. Kortikosteroideilla on myös muita haittavaikutuksia.

2.6 Kuinka kauan hoito kestää?

Nykykäsityksen mukaan ei ole perusteltua jatkaa hoitoa koko eliniän ajan. Yleensä tilanne paranee iän myötä, ja lääkehoidon lopettamista kannattaa yrittää, kun lapsi on ollut pitkään täysin oireeton.

2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?

Tutkimuksia tehokkaista täydentävistä hoitomuodoista ei ole julkaistu.

2.8 Minkälaista säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Veri- ja virtsakokeet on syytä tehdä vähintään kaksi kertaa vuodessa.

2.9 Kauanko tauti kestää?

Tauti on elinikäinen, vaikka oireet yleensä lievenevätkin iän myötä.

2.10 Millainen on taudin ennuste?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on elinikäinen tauti, vaikka oireet yleensä lievenevätkin lapsen iän karttuessa. Erittäin harvoille potilaille saattaa kehittyä amyloidoosin seurauksena elinvaurioita (munuaisvaurio on tavallisin). Erittäin vakavan tautimuodon mahdollisia seurauksia ovat hämäräsokeus ja henkisten kykyjen heikkeneminen.

2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?

Koska mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua.