



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

## **Mevalonát-Kináz-Hiány (MKD) (vagy hiper-IgD szindróma)**

Verzió 2016

### **2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA**

#### **2.1 Hogyan diagnosztizálható?**

A diagnózis kémiai vizsgálatokon és genetikai elemzésen alapul. A kémiai vizsgálatok rendellenes magas mevalonátsavszintet mutatnak ki a vizeletben. Erre szakosodott laboratóriumok a mevalonát-kináz enzimnek az aktivitását is mérni tudják a vér-, illetve bőrsejtekben. A genetikai elemzést a beteg DNS-én végzik, amelyben azonosítani lehet az MVK gén mutációját.

Az IgD szérumkoncentrációjának mérése már nem számít a mevalonát-kináz-hiány megállapítására alkalmas diagnosztikai tesztnek.

#### **2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?**

Amint fentebb említettük, a laboratóriumi vizsgálatok fontosak a mevalonát-kináz-hiány diagnosztizálásához.

A gyulladás mértékének meghatározása érdekében a rohamok ideje alatt fontos például a véresejtsüllyedés, a CRP-szint, a szérum amiloid A protein (SAA) érték, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata. Miután a gyermek tünetmentessé válik, ezeket a vizsgálatokat megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli szintre.

Vizeletvizsgálatot is végeznek fehérje és vörösvértestek esetleges jelenlétének kimutatása érdekében. A rohamok ideje alatt átmenetileg megváltozhatnak bizonyos értékek. Az amiloidózisos betegeknek a vizeletvizsgálatok tartós fehérjeszintet mutatnak ki.

---

### **2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?**

A betegség nem gyógyítható, és igazolt hatásos kezelés sincs az aktivitása kontrollálására.

### **2.4 Milyen kezelések léteznek?**

A mevalonát-kináz-hiányt nem szteroid gyulladáscsökkentő szerekkel – például indometacinnal –, kortikoszteroidokkal – például prednizolonnal –, valamint biológiai szerekkel, például etanercepttel vagy anakinrával kezelik. Ezek a szerek nem egyformán hatásosak, de láthatólag mindegyikük segít egyes betegek kezelésében. Még mindig nincs bizonyíték arra, hogy hatásosak és biztonságosak a mevalonát-kináz-hiány kezelése szempontjából.

### **2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?**

A mellékhatások az alkalmazott gyógyszertől függenek. Az NSAID szerek fejfájást, gyomorfekélyt és vesekárosodást okozhatnak; a kortikoszteroidok és a biológiai szerek növelik a fertőzések iránti fogékonyságot. A kortikoszteroidok emellett sok más mellékhatást is okozhatnak.

### **2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?**

Az élethosszig tartó terápia alátámasztására nincsenek adatok. Mivel normális esetben az életkor előrehaladtával a betegek állapota javul, valószínűleg célszerű megpróbálkozni a gyógyszer megvonásával azoknál az egyéneknél, akiknél a betegség láthatólag csillapodik.

### **2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?**

Publikációkban nem számoltak be hatásos kiegészítő gyógymódokról.

### **2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?**

A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és

---

vizeletvizsgálatot kell végezni.

### **2.9 Mennyi ideig tart a betegség?**

A betegség élethosszig tart, noha a tünetei enyhülhetnek az életkor előrehaladtával.

### **2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?**

A mevalonát-kináz-hiány élethosszig tartó betegség, noha a tünetei mérséklődhetnek az életkor előrehaladtával. Nagyon ritka esetben a betegeknél szervkárosodás alakul ki az amiloidózis miatt, főleg a vesében. Nagyon súlyos esetekben a betegség szellemi károsodást és farkasvakságot okozhat.

### **2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?**

Nem, mert a mevalonát-kináz-hiány genetikai betegség.