



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

## メバロン酸キナーゼ欠損症 (MKD) (または高IgD症候群)

版 2016

### 2. 診断と治療

#### 2.1 どのように診断しますか？

化学的な検査と遺伝子検査で診断します。

化学的検査として、異常に高い濃度のメバロン酸が尿中に検出されます。専門機関では血液もしくは皮膚の細胞のメバロン酸キナーゼ活性を測定することができます\*。遺伝子検査は患者DNAで行い、MVK遺伝子の疾患関連変異が同定されます。

\*日本では京都大学小児科で測定可能です(2015年現在)。

血清IgD濃度の測定は、メバロン酸キナーゼ欠損症の診断に必要な検査とは考えられていません。

#### 2.2 検査で重要なものは何ですか？

上記のとおり、メバロン酸キナーゼ欠損症の診断には様々な検査が重要です。

赤沈 (ESR) やCRP、血清アミロイドA蛋白 (SAA)、白血球数やフィブリノゲンは発作時の炎症の程度を評価するために重要です。患者の症状が治まった後もこれらの検査を行い、結果が正常に戻った、あるいは正常に近くなったかを繰り返し評価します。

尿中のタンパクや赤血球の有無も調べます。発作期には一時的に変化することがあります。アミロイドーシスのある患者では持続的にタンパク尿が見られます。

#### 2.3 治療法や根治療法はありますか？

この病気を完治させたり、疾患活動性を制御できると証明された有効な治療法はありません。

#### 2.4 治療としてどのようなものがありますか？

メバロン酸キナーゼ欠損症の治療にはインドメサシンなどの非ステロイド抗炎症薬 (NSAIDs)、プレドニゾロンなどのステロイド、エタネルセプトやアナキンラ\*などの生物学的製剤があります。すべての患者さんに有効という薬剤はありませんが、どの薬も患者さんの一部には有効のようです。メバロン酸キナーゼ欠損症に対する有効性や安全性のデータはまだそろっていません。\*アナキンラは本邦で未承認薬

---

### 2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？

副作用は薬剤によって異なります。NSAIDsは頭痛、胃潰瘍、腎障害を、ステロイドや生物学的製剤は感染症にかかりやすい状態を引き起こす場合があります。またステロイドは、様々な副作用を引き起こす場合があります。

### 2.6治療期間はどのくらいになりますか？

一生治療を続けることを支持するデータはありません。成長するに従って症状が軽減する傾向を考えると、症状が落ち着いている患者では治療をやめてみるのがおそらく賢明でしょう。

### 2.7代替治療、補完療法はありますか？

有効な補完療法の報告はありません。

### 2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？

治療を受けている子どもは少なくとも年2回、血液と尿検査を受けるべきです。

### 2.9病気はどのくらい続きますか？

年齢とともに症状は軽減するかもしれませんが、この病気は一生続きます。

### 2.10長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？

年齢とともに症状は軽減するかもしれませんが、メバロン酸キナーゼ欠損症は一生続きます。非常にまれに、臓器障害をきたし、特にアミロイドーシスのために腎障害をきたすことがあります。非常に重症の患者では、知的障害や夜盲をきたすことがあります。

### 2.11完全に治る可能性はありますか？

いいえ、遺伝性の病気のためありません。