



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

Mevalonatkinazės Trūkumas (MKD) (arba hiperimunoglobulino d sindromas)

Versija 2016

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Liga diagnozuojama remiantis cheminių ir genetinių tyrimų analize. Tiriant šlapimo cheminę sudėtį, galima aptikti labai daug mevalono rūgšties. Specializuotos laboratorijos nustato mevalonatkinazės fermento aktyvumą kraujo ar odos ląstelėse. Genetiniais tyrimais išanalizavus paciento DNR, galima nustatyti MVD geno mutacijas. Serumo IgD koncentracijos matavimas pastaruoju metu nebelaikomas diagnostiniu testu, tinkamu mevalonatkinazės trūkumui nustatyti.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kaip minėta, laboratoriniai tyrimai yra svarbūs diagnozuojant mevalonatkinazės trūkumą.

Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRB, serumo amiloido A baltymo (SAA) tyrimas, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą priepuolio metu. Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja.

Šlapimo testas naudojamas baltymui ir raudoniesiems kraujo kūneliams nustatyti. Priepuolių metu gali būti laikinų pokyčių. Pacientams, kuriems nustatyta amiloidozė, šlapimo tyrimas parodo tam tikrą nuolatinį baltymo kiekį.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Liga nėra išgydoma, taip pat nėra efektyvaus būdo kontroliuoti jos aktyvumą.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

Mevalonatinazės trūkumui gydyti naudojami nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo (NVNU) (indometacinas), gliukokortikoidai (prednizolonas) ir biologiniai vaistai (etanerceptas ar anakinra). Nė vienas iš šių preparatų nėra vienodai veiksmingas, visi jie atitinkamai padeda kai kuriems pacientams. Faktų, įrodančių jų veiksmingumą ir saugumą pacientams, turintiems mevalonatinazės trūkumą, vis dar nėra pakankamai.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Šalutinis poveikis priklauso nuo vartojamo vaisto. NVNU gali sukelti galvos skausmus, skrandžio opą, inkstų pažeidimą; gliukokortikoidai ir biologiniai vaistai padidina imlumą infekcijoms. Be to, gliukokortikoidai gali sukelti ir kitų įvairių šalutinių reiškinių.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Nėra duomenų, patvirtinančių visą gyvenimą trunkančio gydymo veiksmingumą. Kadangi pacientui augant paprastai matomas būklės pagerėjimas, manytina, kad gydymą vaistais galima nutraukti pacientams, kurių liga visiškai ramios būklės.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Nepaskelbta jokių duomenų, kad būtų veiksmingos papildomos gydymo priemonės.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą, nors simptomai su amžiumi gali lengvėti.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Mevalonatkinazės trūkumas yra visą gyvenimą trunkanti liga, nors simptomai su amžiumi lengvėja. Labai retai pacientams pažeidžiami organai, ypač inkstai (dėl amiloidozės). Labai sunkiai paveiktiems pacientams gali išsivystyti psichikos sutrikimai ir naktinis aklumas.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga.