



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

Mevalonātkināzes Trūkums (MKT) (vai HIPER IgD sindroms)

Versija 2016

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?

Diagnoze ir balstīta uz ķīmiskiem izmeklējumiem un ģenētiskajām analīzēm.

Ķīmiski, mevalonskābe var tikt noteikta urīna analīzēs. Speciālās laboratorijās iespējams noteikt mevalonātkināzes fermentu asinīs vai asins šūnās. Tiek veiktas ģenētiskās DNA analīzes, kurās MVK gēna mutācijai jābūt identificējamai.

Seruma IgD koncentrācijas mērījumi vairs netiek uzskatīti par diagnostisku testu mevalonātkināzes trūkuma noteikšanai.

2.2 Kāda nozīme ir pārbaudēm?

Kā jau tika minēts iepriekš, laboratoriskie izmeklējumi ir svarīgi, lai noteiktu mevalonātkināzes trūkumu.

Tādas analīzes kā eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, amiloīda A proteīna serums (SAA), pilna asins aina un fibrinogēns tiek veikti lēkmes laikā, lai noteiktu iekaisuma paplašināšanos. Šīs analīzes bērnam tiek atkārtotas vēlāk, kad simptomi ir izzuduši, lai novērotu vai rādītāji atgriezušies to normālajā vai tuvu normas līmenim.

Urīna analīzes tiek veiktas, lai noteiktu proteīna un sarkano asins šūnu klātbūtni. Lēkmes laikā iespējamās izmaiņas analīžu rezultātos.

Pacientiem ar amiloidozi urīnā vērojams noturīgs proteīna līmenis.

2.3 Vai slimību iespējams ārstēt vai izārstēties no tās pilnībā?

Slimība nav izārstējama un nav pierādītu efektīvas ārstēšanas metožu, lai kontrolētu slimības aktivitāti.

2.4 Kāda ir ārstēšana?

Mevalonātkināzes trūkuma ārstēšana ietver ārstēšanu ar nesteroīdiem pretiekaisuma medikamentiem, tādiem kā indometacīns, kortikosteroīdi, prednizolons un bioloģiskie medikamenti, kā piemēram, etanercepts vai anakinra. Nevienas no zālēm nav vienādi efektīvas, bet tās visas uzlabo pašsajūtu pacientiem. Joprojām trūkst pierādījumu par šo medikamentu efektivitāti un drošumu, ārstējot mavalonātkināzes trūkumu.

2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Tas ir atkarīgs no lietotajām zālēm. Nesteroīdās pretiekaisuma zāles var izraisīt galvassāpes, kuņģa čūlas un nieru bojājumus; kortikosteroīdi un bioloģiskie aģenti palielina infekciju iespējamību. Kortikosteroīdi var radīt virkni nevēlamu blakusefektu.

2.6 Cik ilgi jāārstējas?

Trūkst datu, lai apgalvotu, ka ārstēšana nepieciešama visu pacienta dzīvi. Situācijai uzlabojoties, kad pacients kļūst pieaudzis, būtu ieteicams lietot zāles pacientiem, kuru slimība vairs nav tās aktīvākajā fāzē.

2.7 Kā ir ar dabiskām papildus ārstēšanas terapijām?

Nav ziņojumu, kas liecinātu par efektīvām šāda veida terapijām.

2.8 Kāda veida regulāras pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērniem ārstēšanās laikā jāveic asins un urīna analīžu pārbaudes, vismaz divas reizes gadā.

2.9 Cik ilgi jāārstējas?

Šī slimība ilgst visu cilvēka dzīvi, tomēr ar gadiem simptomi kļūst mazāki.

2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Mevalonātkināzes trūkums ir slimība, kas ilgst mūža garumā, tomēr ar gadiem simptomi kļūst neizteiktāki. Ļoti retos gadījumos pacientiem nākas saskarties ar orgānu bojājumiem, jo īpaši nieru, ko izraisījusi amiloidoze. Smagi skartajiem pacientiem var nākties saskarties ar smadzeņu darbības pasliktināšanos un aklumu.

2.11 Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība.