

عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) (أو متلازمة فرط الغلوبولين المناعي)

نسخة من

2- التشخيص والعلاج

1-2 كيف يتم تشخيصه؟

يعتمد تشخيص المرض على الفحوصات الكيميائية والتحليل الجيني. من الناحية الكيميائية يمكن اكتشاف ارتفاع معدل حمض الميفالونيك بشكل غير طبيعي في البول، ويمكن للمعامل المتخصصة أيضاً قياس نشاط إنزيم ميفالونات كيناز في الدم أو خلايا الجلد، كما يتم إجراء تحليل جيني للحمض النووي (DNA) للمريض الذي يمكن فيه اكتشاف طفرات جينات MVK. لم يعد يعتبر قياس تركيز الغلوبولين المناعي D المصلي من الفحوصات التشخيصية لعوز إنزيم ميفالونات كيناز.

2-2 ما هي أهمية الفحوصات؟

وفقاً لما دُكر أعلاه، تعد الفحوصات المعملية أمراً مهماً لتشخيص عوز إنزيم ميفالونات كيناز. فالفحوصات مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C وبروتين الأميلويد A المصلي والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين مهمة خلال النوبات لتقييم مدى الالتهاب، وتُكرّر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، كما يتم تحليل عينة من البول بحثاً عن وجود بروتينات أو خلايا دم حمراء، فقد تكون هناك تغيرات مؤقتة خلال النوبات، حيث سيستمر ظهور مستويات بروتين في البول لدى المرضى المصابين بالداء النشواني.

3-2 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من هذا المرض، ولا يوجد علاج فعال أثبت أنه يُسيطر على نشاط المرض.

4-2 ما هي العلاجات؟

تشتمل علاجات عوز إنزيم ميفالونات كيناز على مضادات الالتهاب غير الستيرويدية مثل الاندوميتاسين indomethacin والكورتيكوستيرويدات corticosteroids مثل البريدنيزولون الآناكينارا أو etanercept الإتانرسيبت مثل البيولوجية والعوامل prednisolone ذلك ومع ،المرضى جميع مع موحد بشكل فعالاً الأدوية هذه من أياً أن تُثبِّد ولم ، anakinra كلها تساعدهم في تخفيف حدة المرض؛ فليس هناك دليلاً على فعاليتها وسلامتها مع عوز إنزيم ميفالونات كيناز.

5-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

تتوقف الآثار الجانبية على نوع الدواء المستخدم، فمضادات الالتهاب غير الستيرويدية تتسبب في التعرض للصداع وقرحة في المعدة وتلف في الكلى، بينما تزيد الكورتيكوستيرويدات والعوامل البيولوجية من التعرض للعدوى، فضلاً عن أن الكورتيكوستيرويدات قد تتسبب في مجموعة كبيرة متنوعة من الآثار الجانبية الأخرى.

6-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

لا توجد بيانات معينة تدعم المعالجة مدى الحياة، ونظراً إلى الاتجاه الطبيعي نحو التحسن مع تقدم المرضى في العمر، ربما من الحكمة محاولة وقف تناول الدواء مع المرضى الذين يبدو أن المرض لديهم في حالة خمول.

7-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا توجد تقارير منشورة تُفيد بأن هناك علاجات تكميلية فعالة.

8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟

يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

9-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

تستمر الإصابة بالمرض مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع التقدم في العمر.

10-2 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى

الطويل؟

تستمر الإصابة بعوز إنزيم ميفالونات كيناز مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع

التقدم في العمر، ونادراً للغاية ما يُصاب المرضى يتلف عضوي لا سيما في الكليتين بسبب الداء النشواني، كما قد يتعرض المرضى المصابون بشدة لضعف عقلي وعمى ليلي.

11-2 هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟
كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية.