



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **Mevalonate Kinase Mangel (MKD) ( Hyper IgD syndrom)**

Versjon av 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

Diagnosen baseres på analyser av blod, urin og genmateriale. Unormalt høyt nivå av mevalonsyre kan påvises i urin. Spesialiserte laboratorier kan også måle aktiviteten av mevalon kinase enzym i blod eller i hudceller. Genetiske analyser av arvematerialet (DNA i blodprøve) kan påvise mutasjoner i MVK genet. Måling av serum IgD konsentrasjon regnes ikke lenger som en diagnostisk test for mevalonat kinase mangel.

#### **2.2 Hva er betydningen av analysene?**

Som nevnt over er laboratorieanalysene viktige for å stille diagnosen mevalonat kinase mangel.

Blodpøver som senkning (SR), CRP, serum amyloid A-protein (SAA), blodceller og fibrinogen er viktige under feberepisoder for å vurdere alvorlighetsgraden av betennelse. Disse prøvene gjentas ofte etter at barnet er symptomfri for å se at resultatene normaliseres.

En urinprøve undersøkes for protein og blod. Det kan være forbigående funn under feberepisoder. Pasienter med amyloidose vil ha vedvarende utskillelse av protein i urinen.

#### **2.3 Kan det behandles eller helbredes?**

Sykdommen kan ikke helbredes, og det finnes heller ikke noen effektiv

---

behandling som kan kontrollere sykdomsaktiviteten.

#### **2.4 Hva går behandlingen ut på?**

Behandlingen for mevalonat kinase mangel inkluderer betennelsesdempende medisiner som ikke inneholder kortison (NSAIDs) som indometasin, kortikosteroider som prednisolon og biologiske medikamenter som etanercept og anakinra. Ingen av disse medikamentene ser ut til å hjelpe for alle, men alle hjelper noen pasienter. Det mangler fortsatt dokumentasjon på effekt og sikkerhet av disse medikamentene ved mevalonat kinase mangel.

#### **2.5 Hvilke bivirkninger har behandlingen?**

Bivirkninger kommer an på medikamentene som brukes. NSAIDs kan føre til hodepine, magesår og nyreskade, kortikosteroider og biologiske medikamenter kan føre til økt mottakelighet for infeksjoner. I tillegg har kortikosteroider mange ulike bivirkninger.

#### **2.6 Hvor lange bør behandlingen pågå?**

Dokumentasjon på hvor lenge behandlingen bør vare mangler. Siden de fleste opplever bedring av sykdommen ved økende alder, er det sannsynligvis fornuftig å forsøke trappe ned og avslutte behandlingen hos pasienter der sykdommen ikke er aktiv.

#### **2.7 Hva med alternativ behandling?**

Dokumentasjon på alternative behandlingsformer mangler.

#### **2.8 Hva slags oppfølging er nødvendig?**

Barn under pågående behandling bør ta blod- og urinprøve minst to ganger årlig.

#### **2.9 Hvor lenge vil sykdommen vare?**

Sykdommen er livslang, selv om symptomer kan bli mildere med økende alder.

---

### **2.10 Hva er prognosen for sykdommen (forventet sykdomsforløp)?**

Mevalonat kinase mangel er en livslang sykdom, men symptomene kan bli mildere med økende alder. Organskade oppstår svært sjelden, men amyloidose kan ramme nyrene. Ved svært alvorlig sykdom kan man også få påvirket mental utvikling og nattblindhet.

### **2.11 Er det mulig å bli helt frisk?**

Nei, fordi dette er en arvelig sykdom.