



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

Acyduria mewalonianowa (gorączka okresowa związana z hipergammaglobulinemią D)

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Diagnoza opiera się na badaniach chemicznych i genetycznych. Pod względem chemicznym w moczu można wykryć nienaturalnie wysoki poziom kwasu mewalonowego. Wspecjalizowane laboratoria mogą również zmierzyć aktywność enzymu kinazy mewalonianu we krwi lub komórkach skóry. Analiza genetyczna jest przeprowadzana na DNA pacjenta, w którym można rozpoznać mutacje genów MVK. Pomiar stężenia immunoglobulin D w surowicy nie jest już uważany za badanie diagnostyczne w wykrywaniu acydurii mewalonianowej.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Jak wspomniano wcześniej, badania laboratoryjne odgrywają ważną rolę w diagnostyce acydurii mewalonianowej.

Przeprowadzanie badań obejmujących wskaźnik opadania krwinek czerwonych (OB), białko C-reaktywne (CRP), surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi i fibrynogen, jest ważne w czasie ataku, ponieważ pozwala ocenić nasilenie stanu zapalnego. Testy te powtarza się po ustąpieniu objawów, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy.

Bada się również próbkę moczu na obecność białka i czerwonych krwinek. Podczas ataków mogą występować czasowe zmiany. U pacjentów z amyloidozą białko jest stale wykrywane w badaniach moczu.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Choroby nie można wyleczyć, nie istnieje również kontrolujące chorobę leczenie o udowodnionej skuteczności.

2.4 Na czym polega leczenie?

W leczeniu acydurii mewalonianowej stosuje się niesteroidowe leki przeciwzapalne, takie jak indometacyna, kortykosteroidy, takie jak prednizolon, i leki biologiczne, takie jak etanercept lub anakinra. Leki te nie są jednakowo skuteczne, ale każdy z nich bywa pomocny w leczeniu niektórych pacjentów. Nadal brakuje dowodów na ich skuteczność i bezpieczeństwo w leczeniu acydurii mewalonianowej.

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Działania niepożądane zależą od zastosowanego leku. Niesteroidowe leki przeciwzapalne (NLPZ) mogą powodować ból głowy, owrzodzenia żołądka i uszkodzenia nerek; kortykosteroidy i leki biologiczne zwiększają podatność na infekcje. Dodatkowo kortykosteroidy mogą powodować wiele innych działań niepożądanych.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Brakuje danych dotyczących konieczności leczenia przez całe życie. Biorąc pod uwagę, że stan pacjenta poprawia się wraz z jego wiekiem, warto podjąć próbę wycofania leków, jeśli wszystko wskazuje na to, że choroba się wyciszyła.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma opublikowanych raportów na temat skutecznych leków uzupełniających.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

U dzieci leczonych należy badać krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Choroba trwa przez całe życie, jednak z wiekiem jej objawy łagodnieją.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Acyduria mewalonianowa jest chorobą trwającą całe życie, choć z wiekiem jej objawy mogą mieć łagodniejszy charakter. W bardzo rzadkich przypadkach u pacjentów dochodzi do uszkodzenia narządów wewnętrznych, zwłaszcza nerek, spowodowanego wystąpieniem amyloidozy. W ciężkich przypadkach może dojść do upośledzenia umysłowego i kurzej ślepoty.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna.