



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

Deficitul de Mevalonat Kinază (DMK) (sau sindromul hiper IgD)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Diagnosticul se bazează pe studii chimice și analize genetice. Din punct de vedere chimic, cantitatea anormal crescută de acid mevalonic poate fi detectată în urină. Laboratoare specializate pot măsura, de asemenea, activitatea enzimei mevalonat kinază în sânge sau în celulele din piele. Analiza genetică este realizată pe ADN-ul pacientului, în care pot fi identificate mutații ale genei MVK. Măsurarea concentrației serice IgD nu mai este considerată un test diagnostic în cazul deficitului de mevalonat kinază.

2.2 Care este importanța analizelor?

După cum s-a menționat mai sus, testele de laborator sunt importante în diagnosticul deficitului de mevalonat kinază. Teste precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), proteina amilodului seric A (AAS), hemoleucograma sau fibrinogenul, sunt indicate în timpul unui atac, pentru a cuantifica gradul inflamației. Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. O probă de urină este de asemenea testată pentru a controla prezența proteinelor și a hematiilor. Pot exista modificări temporare în timpul atacurilor. Pacienții cu amiloidoză vor avea nivele persistente de proteine în urină.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Boala nu poate fi vindecată și nu există tratamente cu adevărat eficiente pentru a controla activitatea bolii.

2.4 În ce constă tratamentul?

Tratamentele pentru deficitul de mevalonat kinază includ medicamente anti-inflamatorii nesteroidiene (cum ar fi indometacin), corticosteroizi (cum ar fi prednisolonul) și agenții biologici (cum ar fi etanercept sau anakinra). Niciunul dintre aceste medicamente nu pare a avea o eficiență uniformă, dar ele pot fi utile la unii pacienți. Eficacitatea și siguranța acestora în deficitul de mevalonat kinază nu au fost încă dovedite.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Efectele secundare depind de medicamentul utilizat. AINS pot cauza dureri de cap, ulcere gastrice și leziuni renale; corticosteroizii și agenții biologici cresc susceptibilitatea la infecții. În plus, corticosteroizii pot provoca o mare varietate de alte efecte secundare.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Nu există date suficiente care să susțină terapia pe toată durata vieții. Având în vedere tendința normală de ameliorare a bolii odată cu înaintarea în vârstă, poate fi încercată retragerea medicației la pacienții a căror boală pare să fi intrat în remisie.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu s-au publicat rapoarte care să susțină eficacitatea acestora.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii aflați sub tratament trebuie să efectueze analize de sânge și de urină cel puțin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

DMK este o boală pe toată durata vieții, chiar dacă simptomele pot deveni mai ușoare odată cu înaintarea în vârstă.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii) ?

Deficiul de mevalonat kinază este o boală ce poate dura toată viața, chiar dacă simptomele pot deveni mai ușoare odată cu înaintarea în vârstă. Foarte rar, pacienții dezvoltă leziuni ale organelor, în special la nivelul rinichilor, datorită amiloidozei. Pacienții cu afectare foarte severă pot dezvolta probleme mentale și afectarea severă a vederii pe timpul nopții.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, deoarece este o boală genetică.