



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

## **Дефицит Мевалонаткиназы (ДМК) (или синдром гипериммуноглобулинемии D)**

Версия 2016

### **2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

#### **2.1 Как диагностируется данное заболевание?**

Диагноз основывается на результатах биохимических обследований и генетического анализа.

Аномально высокое содержание мевалоновой кислоты может быть обнаружено в биохимическом анализе мочи. Специализированные лаборатории могут также измерять активность фермента мевалонаткиназы в крови или клетках кожи. Генетический анализ проводится с использованием ДНК пациента, в которой можно выделить мутации в генах MVK.

Измерение концентрации IgD в сыворотке больше не считается диагностическим тестом на дефицит мевалонаткиназы.

#### **2.2 В чем значимость тестов?**

Как упоминалось выше, лабораторные тесты играют важную роль в диагностике дефицита мевалонаткиназы.

Анализ крови, такие, как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, уровня амилоид-А-белка (SAA) в сыворотке крови, общий анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период приступа заболевания, с целью оценить степень воспаления. Эти анализы периодически повторяются, когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли в норму анализируемые показатели.

---

Анализ мочи имеет целью определить присутствие белка и эритроцитов. Во время приступов возможны временные изменения. У пациентов с амилоидозом будут высокие показатели белка в моче.

### **2.3 Можно ли лечить / вылечить данное заболевание?**

Болезнь не может быть вылечена, и не существует лечения для контроля активности заболевания, эффективность которого была бы достоверно доказана.

### **2.4 Каковы методы лечения?**

Лечение дефицита мевалонаткиназы включает нестероидные противовоспалительные препараты (такие, как индометацин), кортикостероиды (такие, как преднизолон), и биологические препараты, например, этанерцепт или анакинра. Ни один из этих препаратов не является эффективным во всех случаях, но все они помогают отдельным пациентам. Доказательства их эффективности и безопасности при дефиците мевалонаткиназы по-прежнему носят ограниченный характер.

### **2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?**

Побочные эффекты зависят от используемого препарата. НПВП могут вызывать головную боль, язвы желудка и поражение почек; кортикостероиды и биологические препараты повышают восприимчивость к инфекциям. Кроме того, кортикостероиды могут вызывать широкий спектр других побочных эффектов.

### **2.6 Как долго должно продолжаться лечение?**

Нет никаких данных о том, что терапия должна продолжаться всю жизнь. Учитывая естественную тенденцию к улучшению состояния пациентов с возрастом, вероятно, целесообразно попытаться отменить препарат у пациентов, относительно которых есть основания полагать, что болезнь перешла в неактивную форму.

---

## **2.7 Есть ли методы нетрадиционной или комплементарной терапии?**

Публикации об эффективных дополнительных средствах отсутствуют.

## **2.8 Какие периодические осмотры необходимы?**

Дети, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

## **2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?**

Болезнь сохраняется на всю жизнь, хотя степень тяжести симптомов может снижаться с возрастом.

## **2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?**

Дефицит мевалонаткиназы сохраняется на всю жизнь, хотя степень тяжести симптомов может снижаться с возрастом. Очень редко у пациентов развивается повреждение органа, особенно почек, в связи с амилоидозом. У очень тяжелых больных может развиваться психическое расстройство и нарушение сумеречного зрения.

## **2.11 Можно ли полностью вылечиться?**

Нет, потому что это генетическое заболевание.