



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

Mevalonatkinasbrist (MKD)

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Hur ställer man diagnosen?

Diagnosen bygger på kemiska undersökningar och genetisk analys. Kemiskt kan onormalt hög mevalonsyra detekteras i urin. Specialiserade laboratorier kan också mäta aktiviteten av mevalonatkinas i blodet eller hudceller. DNA-analys kan identifiera mutationerna i MVK.

Mätning av serum-IgD koncentration anses inte längre vara ett diagnostiskt test för mevalonatkinasbrist.

2.2 Vad är betydelsen av testerna?

Som nämnts ovan, laboratorietester är viktiga för att diagnostisera mevalonatkinasbrist.

Tester såsom sänkningsreaktion (SR), CRP, serumamyloid-A-protein (SAA), blodkroppar och fibrinogen är viktiga under en attack för att bedöma omfattningen av inflammationen. Dessa tester kan upprepas efter att barnet blivit symtomfri för att observera om inflammationen har lagt sig.

Ett urinprov undersöks på förekomst av protein och röda blodkroppar. Det kan finnas tillfälliga förändringar under feberattacker. Patienter med amyloidos har kvarstående nivåer av protein i urin.

2.3 Kan den behandlas eller botas?

Sjukdomen kan inte botas, inte heller finns det en bevisat effektiv behandling för att kontrollera sjukdomsaktiviteten.

2.4 Vilken behandling finns?

Mevalonatkinasbrist behandlas med COX-hämmare (anti-inflammatoriska icke-steroida läkemedel, NSAID) såsom ibuprofen, kortikosteroider t.ex prednisolon och biologiska läkemedel, som etanercept eller anakinra. Inget av dessa läkemedel verkar vara fullständigt effektivt men alla bidrar till förbättring i vissa patienter. Bevis på deras effekt och säkerhet vid mevalonatkinasbrist saknas fortfarande.

2.5 Vilka är biverkningarna av läkemedelsbehandling?

Biverkningarna beror på det läkemedel som används. Cox-hämmare kan ge huvudvärk, magsår och njurskador; kortikosteroider och biologiska läkemedel kan öka känsligheten för infektioner. Därtill kan kortikosteroider orsaka en mängd andra biverkningar.

2.6 Hur länge ska behandlingen pågå?

Det finns inga data som stödjer livslång behandling. Med tanke på den förväntade förbättring när patienter blir äldre är det förmodligen klokt att försöka avstå från läkemedel när sjukdomen verkar vara vilande.

2.7 Hur är det med okonventionella eller alternativa behandlingar?

Det finns inga publicerade rapporter om effektiva alternativa medel.

2.8 Vilken typ av regelbundna kontroller är nödvändiga?

Barn som behandlas bör ta blod- och urinprov åtminstone två gånger per år.

2.9 Hur länge kommer sjukdomen att pågå?

Sjukdomen är livslång, även om symtomen kan bli mildare med åldern.

2.10 Vilken är prognosen (förväntade utveckling och utfall) av sjukdomen?

Mevalonatkinasbrist är en livslång sjukdom, även om symtomen kan bli mildare med åldern. I mycket sällsynta fall kan patienter utveckla organskador, särskilt i njurarna, pga amyloidos. Mycket svårt drabbade patienter kan utveckla psykisk funktionsnedsättning och nattblindhet.

2.11 Är det möjligt att återhämta sig helt?

Nej, eftersom det är en genetisk sjukdom.

3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnet och familjens dagliga liv?

Frekventa attacker stör normalt familjelivet och kan störa en förälder eller patientens arbete. Ofta finns en betydande försening innan rätt diagnos ställs, vilket kan ge upphov till föräldraoro och ibland onödiga medicinska undersökningar och laboratorieprover.

3.2 Hur gör man med skolan? Täta feberattacker orsaker problem med skolgång. Lärarna bör informeras om sjukdomen och vad man ska göra i händelse av att en feberattack börjar i skolan.

3.3 Hur gör man med idrott? Det finns inte anledning att begränsa idrottsutövande. Emellertid kan upprepade frånvaro från matcher och träningar försvåra deltagande i lagsporter.

3.4 Vad gör man med kost? Det finns ingen särskild diet.

3.5 Kan klimat påverka sjukdomsförloppet? Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör vaccineras, även om detta kan framkalla feberattacker.

Men om barnet ges behandling, bör behandlande läkare informeras innan levande försvagade vacciner ges.

3.7 Hur blir det med sex, graviditet, preventivmedel? Patienter med mevalonatkinasbrist kan ha normalt sexualliv och kan få egna barn. Under graviditeten tenderar feberattackerna att minska. Risken för patienten att skaffa sig en partner som bär mevalonatkinasbrist är extremt liten, förutom när partnern kommer från samma släkt som

patienten. När partnern inte är bärare av mevalonatkinasbrist, kan deras barn inte få mevalonatkinasbrist.