



www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro

Pomanjkanje Mevalonske Kinaze (MKD) (ali Hiper IgD sindrom)

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Diagnozo lahko postavimo na dva načina- s kemijsko ali genetsko analizo.

S kemijsko metodo se lahko določi zelo visoko vrednost mevalonske kisline v urinu. Specializirani laboratoriji lahko merijo tudi aktivnost encima mevalonske kinaze v krvi ali v kožnih celicah. Za genetsko testiranje bolniku odvzamemo kri in izoliramo DNK ter nato iščemo mutacije v genu za MVK.

Merjenje koncentracije IgD v serumu ni več diagnostični test za postavitev diagnoze pomanjkanja mevalonske kinaze.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

Kot omenjeno zgoraj, so laboratorijske preiskave pomembne pri diagnozi pomanjkanja mevalonske kinaze.

Preiskave kot so sedimentacija eritrocitov (ESR), CRP, serumski amiloid-A-protein (SAA), kompletna krvna slika in fibrinogen so pomembne v napadu, da ocenimo stopnjo vnetja. Preiskave ponovimo, ko vročinski napad mine in ko otrok nima več simptomov in znakov bolezni. Izven vročinskega napada so rezultati testov spet normalni ali skoraj normalni.

V urinskem vzorcu določamo prisotnost beljakovin in rdečih krvničk. V vročinskih napadih so lahko prisotne prehodne spremembe. Bolniki, pri katerih se je razvila amiloidoza, imajo konstantno povišane vrednosti

beljakovin v urinu.

2.3 Ali lahko bolezen zdravimo ali pozdravimo?

Bolezni ne moremo pozdraviti. Zaenkrat dokazano uspešna terapija za nadzor aktivnosti bolezni ne obstaja.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Za zdravljenje uporabljemo nesteroidna protivnetna zdravila, kot je indometacin, kortikosteroide, kot je prednizolon in biološka zdravila, kot je etanercept ali anakinra. Nobeno od teh zdravil ni učinkovito pri vseh bolnikih, ampak pomagajo vsaj nekaterim bolnikom. Zadostnih dokazov o njihovi učinkovitosti in varnosti pri pomanjkanju mevalonske kinaze za enkrat še ni na voljo.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Neželeni učinki so odvisni od zdravila, ki se uporablja. Nesteroidna protivnetna zdravila lahko povzročijo glavobole, razjedo na želodcu in okvaro ledvic; kortikosteroidi in biološka zdravila pa povečujejo dovzetnost za okužbe. Kortikosteroidi lahko povzročijo tudi vrsto drugih neželenih učinkov.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Trenutno ni na voljo podatkov, ki bi podpirali doživljenjsko terapijo. Ker se stanje z leti izboljšuje lahko pri bolnikih, ki ne kažejo znakov bolezni, zdravljenje poskusno prekinemo.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Trenutno ni objavljenih podatkov o učinkovitih komplementarnih zdravilih.

2.8 Kakšne periodične kontrole so potrebne?

Kontrola krvnih izvidov in urina je pri otrocih, ki prejemajo zdravila, potrebna vsaj dvakrat letno.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen traja celo življenje. Z leti so simptomi in znaki bolezní blažji.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza bolezní (predviden izhod in potek)?

Pomanjkanja mevalonske kinaze je doživljenjska bolezen, čeprav so simptomi z leti blažji. Zelo redko lahko pride pri bolnikih do poškodbe organov, največkrat okvare ledvic zaradi amiloidoze. Težko prizadeti bolniki imajo lahko zaostalost v duševnem razvoju in nočno slepoto.

2.11 Ali je možna popolna ozdravitev?

Ne, ker gre za genetsko bolezen.