



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

Deficit Mevalonát Kinázy (MKD) (alebo hyper IgD syndróm)

Verzia 2016

2. DIAGNÓZA A LIEČBA

2.1 Ako sa ochorenie diagnostikuje?

Diagnóza sa opiera o laboratórne vyšetrenia a genetickú analýzu. V moči sa zisťuje abnormálne vysoká hladina kyseliny mevalónovej. Špecializované laboratóriá dokážu tiež určiť aktivitu enzýmu mevalonát kinázy v krvi alebo v kožných bunkách. Je možné uskutočniť genetickú analýzu pacientovej DNA, v ktorej sa dajú identifikovať mutácie génu MVK.

Vyšetrenie hladiny IgD v sére sa už nepovažuje za diagnostický test pre deficit mevalonát kinázy.

2.2 Aký je význam vyšetrení?

Ako bolo spomenuté vyššie, laboratórne testy sú dôležité pri diagnostike deficitu mevalonát kinázy.

Vyšetrenia ako sedimentácia erytrocytov (FW), CRP, hladina sérového amyloidu-A, krvný obraz a fibrinogén sú dôležité počas atakov na posúdenie rozsahu zápalu. Po vymiznutí príznakov sa opakovaním týchto testov skontroluje, či sa výsledky normalizovali.

Vzorka moču sa vyšetří na prítomnosť bielkovín a červených krviniek. Počas atakov môžu nastať prechodné zmeny. U pacientov s amyloidózou sú v moči trvalo prítomné bielkoviny.

2.3 Dá sa choroba liečiť alebo vyliečiť?

Choroba sa nedá vyliečiť a toho času nie je známa efektívna liečba, ktorá by kontrolovala aktivitu ochorenia.

2.4 Aké sú možnosti liečby?

Liečba deficitu mevalonát kinázy zahŕňa nesteroidové protizápalové lieky, ako indometacín, kortikosteroidy, ako prednizolón a biologické lieky, ako etanercept a anakinra. Žiaden z týchto liekov nie je účinný vo všetkých prípadoch, ale každý z nich môže pomôcť niektorým pacientom. Stále však chýba dôkaz o ich účinnosti a bezpečnosti pri liečbe deficitu mevalonát kinázy.

2.5 Aké sú vedľajšie účinky medikamentózne liečby?

Vedľajšie účinky závisia od typu lieku. Nesteroidové protizápalové lieky môžu spôsobiť bolesti hlavy, žalúdočné vredy a poškodenie obličiek; kortikosteroidy a biologické lieky zvyšujú náchylnosť na infekcie. Kortikosteroidy majú okrem toho široké spektrum nežiadúcich účinkov.

2.6 Ako dlho by mala liečba trvať?

Nie sú známe údaje, ktoré by podporovali celoživotnú liečbu. Keďže sa stav pacientov zvyčajne vekom zlepšuje, je vhodné u pacientov s nízkou aktivitou ochorenia pokúsiť sa liečbu ukončiť.

2.7 Existujú alternatívne možnosti liečby?

Doteraz neboli publikované štúdie o účinných alternatívnych liečebných metódach.

2.8 Aké pravidelné kontroly sú potrebné?

Sledované deti by mali absolvovať vyšetrenia krvi a moču najmenej dvakrát ročne.

2.9 Ako dlho ochorenie trvá?

Ide o celoživotné ochorenie, aj keď príznaky sa vekom zmierňujú.

2.10 Aká je dlhodobá prognóza (priebeh ochorenia a vyhliadky)?

Deficit mevalonát kinázy je celoživotné ochorenie, aj keď príznaky sa vekom môžu zmierňovať. Veľmi zriedkavo sa u pacientov vyvinie poškodenie orgánov, najmä obličiek, spôsobené amyloidózou. U ťažko postihnutých pacientov sa môže vyvinúť mentálna porucha a šeroslepota.

2.11 Je možné úplné uzdravenie?

Nie, pretože ide o genetické ochorenie.