



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/SK/intro](http://www.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.