https://printo.it/pediatric-rheumatology/TW/intro

甲羥戊酸激酶缺乏症(MDK)(或高IgD症候群)

第? 版本

2.診斷和治療

2.1如何診斷該病

該病的診斷依靠化驗檢查和基因分析

用化學方法可以檢測出尿中異常高的甲羥戊酸，用特殊的實驗室檢查可以檢測出血或皮膚中甲羥戊酸激酶的活性，基因分析通過檢測病童的DNA，鑒定MVK基因的突變。

血清IgD濃度的檢測不再是甲羥戊酸酶缺陷的診斷方法

2.2什麼是最重要的檢測方法?

如上所說，實驗室檢測在診斷該病中有重要的作用。

ESR、CRP、SAA、全血計數、纖維蛋白原的檢測在評價發炎程度有重要的作用。如果這些結果恢復到或接近正常，病童沒有臨床症狀後，需要複查這些檢查。尿常規也需要用來檢測尿蛋白和紅血球細胞情況。在患病時可能會有暫時的改變。澱粉樣變的患者有持續的蛋白尿。

2.3它能夠被治癒嗎?

這個病是不能被治癒的，也沒有很有效的控制疾病活動的治療方法。

2.4治療方法是什麼?

甲羥戊酸酶缺乏症的治療包括非類固醇抗發炎藥如吲哚美辛、糖皮質類固醇如prednisolone和生物製劑如恩博或anakinra。所有的藥物均不具有一致的有效性，但所有的這些藥物在一些患者中能起到一定的作用。目前缺乏這些藥物在治療該病的有效性和安全性的證據。

2.5 藥物治療的副作用是什麼?

1 / 2

2.6

2.7

2.8

2.9

2.10?

2.11