



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

Дефіцит Мевалонаткінази (МКД)(або гіпер-IgD-синдром)

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

2.1 Як хворобу можна діагностувати?

Діагноз встановлюють на підставі обстеження крові і генетичного аналізу.

У сечі хімічно виявляють помітно високі концентрації мевалонової кислоти. У спеціальних лабораторіях можна також визначити активність ферменту мевалонаткінази у крові або в клітинах шкіри. На основі ДНК пацієнта проводять генетичний аналіз, який використовують для виявлення мутації гена МКД.

Вимірювання концентрації IgD в крові більше не вважається діагностично значущим дослідженням для підтвердження дефіциту мевалонаткінази.

2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Вищезгадані лабораторні дослідження важливі для діагностики дефіциту мевалонаткінази.

Такі дослідження, як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ), білок амілоїду (SAA) у сироватці, загальний аналіз крові та рівень фібриногену, можна здійснювати під час нападу для визначення ступеня запалення. Якщо дитина знову не має скарг, то ці тести повторюють, щоб підтвердити, що показники повернулися до нормальних або майже нормальних значень.

Зразки сечі також обстежують на наявність білка та еритроців. Під час нападів можуть бути тимчасові аномальні значення. Однак, у

пацієнтів із амілоїдозом є постійно підвищені концентрації білка в сечі.

2.3 Чи захворювання лікується та виліковується?

Хворобу не можна вилікувати та не існує жодного доказового ефективного лікування для контролю за активністю хвороби.

2.4 Які існують методи лікування?

Для лікування дефіциту мевалонаткінази використовують нестероїдні протизапальні препарати, як індометацин, кортикостероїди, як преднізолон, і біологічну терапію, як етанерцепт або анакінра. Кожен з цих препаратів може бути частково ефективним для деяких пацієнтів. Доказ їхньої ефективності та безпеки для лікування дефіциту мевалонаткінази повинен ще бути наданий.

2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?

Побічні ефекти залежать від препарату, який застосовують. НПЗП можуть викликати болі голови, виразки шлунку і пошкодження нирок. Кортикостероїди та біологічні препарати збільшують сприйнятливість до інфекцій. Крім того, кортикостероїди можуть викликати ряд інших побічних ефектів.

2.6 Як довго слід проводити лікування?

Немає жодних даних, що підтверджують необхідність проведення позитивної терапії. Враховуючи той факт, що симптоми з віком у пацієнтів зменшуються, це, з високою ймовірністю свідчить про те, що хвороба входить у спокійний стан, і можна буде припинити лікування.

2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?

Не має жодних опублікованих повідомлень про ефективну додаткову терапію.

2.8 Як часто слід проводити контрольні обстеження?

Дітям, що отримують лікування, потрібно проводити аналізи крові та сечі, щонайменше, двічі на рік.

2.9 Як довго триває лікування?

Йдеться про пожиттєве захворювання, при якому симптоми хвороби з віком стихають.

2.10 Як виглядає віддалений прогноз (прогнозований перебіг і наслідки) хвороби?

Дефіцит мевалонаткінази є пожиттєвим захворюванням, при якому симптоми з віком пацієнта зменшуються. Дуже рідко у пацієнтів відбувається пошкодження органів амілоїдозом, особливо нирок. У дуже важких хворих хвороба може призвести до розумової відсталості або сліпоти.

2.11 Чи зможе пацієнт знову бути повністю здоровим?

Ні, оскільки йдеться про генетичне захворювання.