



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

Մևալոնատկինազի անբավարարություն (ՄԿԱ) (կամ հիպեր IgD համախտանիշ)

Տարբերակ 2016

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Ախտորոշումը հիմնվում է բիոքիմիական և գենետիկական հետազոտությունների վրա:

Մեզի բիոքիմիական քննությամբ կարող է հայտնաբերվել մևալոնաթթվի անսովոր բարձր ցուցանիշ: Մասնագիտացված լաբորատորիաներում նաև հնարավոր է որոշել մևալոնատկինազ ֆերմենտի ակտիվությունը արյան մեջ և մաշկի բջիջներում:

Գենետիկական քննությունը կատարվում է հիվանդի ԴՆԹ-ի միջոցով, որտեղ կարելի է առանձնացնել MVK գենի մուտացիաները:

Շիճուկում IgD -ի կոնցենտրացիայի որոշումը այլևս

մևալոնատկինազի անբավարարության համար ախտորոշիչ թեստ չի համարվում :

2.2 Որ՞ն է հետազոտությունների կարևորությունը:

Ինչպես նշվեց վերևում, լաբորատոր թեստերը կարևոր են մևալոնատկինազի անբավարարության ախտորոշման համար:

Այնպիսի ցուցանիշներ, ինչպիսիք են Էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP, շիճուկի Ամիլոիդ-A սպիտակուցը (SAA), արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը, կարևոր են հիվանդության գրոհի ընթացքում բորբոքման աստիճանը գնահատելու համար: Այս թեստերը կրկնվում են հիվանդության նշանների բացակայության դեպքում ևս, պարզելու համար դրանց արդյունքները նորմալացել են թե՛ ոչ:

Մեզի նմուշը նույնպես հետազոտվում է սպիտակուցի և էրիթրոցիտների հայտնաբերման նպատակով; Նոպաների ընթացքում նրանք կարող են ժամանակավորապես փոփոխվել: Ամփոփող ունեցող հիվանդները մեզի մեջ կունենան սպիտակուցի մշտական բարձր մակարդակ:

2.3 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:

Հիվանդությունը չի կարող լրիվ բուժվել, և չկա հիվանդության ակտիվության հսկողության համար ապացուցված արդյունավետ բուժման եղանակ:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

Մևալոնատկինազի անբավարարության բուժումը ներառում է ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային դեղեր (ինդոմետացին), կորտիկոստերոիդներ (Պրեդնիզոլոն) և կենսաբանական ագենտներ (Էտաներսեպտ կամ Անակինրա): Այս դեղերից ոչ մեկը միանշանակ արդյունավետ չի, բայց դրանք բոլորը օգնում են որոշ հիվանդներին: Մևալոնատկինազի անբավարարության բուժման մեջ դրանց արդյունավետության և անվտանգության մասին ապացույցներ դեռ չկան:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:

Կողմնակի ազդեցությունները կախված են օգտագործվող դեղերից: ՈՍՀԲ դեղերը գլխացավերի, ստամոքսի խոցի և երկամների ախտահարման պատճառ կարող են հանդիսանալ: Կորտիկոստերոիդները և կենսաբանական ագենտները բարձրացնում են ինֆեկցիաների հանդեպ զգայունությունը: Որպես լրացում, կորտիկոստերոիդները բազմազան այլ կողմնակի ազդեցությունների պատճառ կարող են լինել:

2.6 Որքա՞ն պետք է տևի բուժումը:

Չկան որևէ տվյալներ, որ բուժումը պետք է ամբողջ կյանք տևի: Հաշվի առնելով տարիքի հետ հիվանդների վիճակի լավացման

քնական միտումը, հավանաբար խելամիտ է դադարեցնել բուժումը այն հիվանդների մոտ, որոնց հիվանդությունը ոչ ակտիվ փուլում է:

2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման եղանակների մասին:

Չկան հրատարակված տվյալներ բուժման այս եղանակների արդյունավետության մասին:

2.8 Ինչպիսի՞ օ պարբերական զննումներ են անհրաժեշտ:

Բուժում ստացող հիվանդները պետք է առնվազն տարին երկու անգամ հանձնեն արյան և մեզի քննություն:

2.9 Որքա՞ն է տևում հիվանդությունը :

Հիվանդությունը ամբողջ կյանքում պահպանվում է, չնայած տարիքին հետ նշանները կարող են մեղմանալ:

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարատև կանխատեսումը (հնարավոր ընթացքը և ելքը) :

Մեալոնատկինազի անբավարարությունը ամբողջ կյանքի ընթացքում տևող հիվանդություն է, չնայած նշանները կարող են տարիքին զուգահեռ ավելի մեղմանալ: Շատ հազվադեպ, հիվանդների մոտ առաջանում է օրգանների ախտահարում, հատկապես երիկամների, ընդհուպ մինչև ամիլոիդոզի զարգացումը: Ավելի ծանր դեպքերում հիվանդների մոտ կարող է առաջանալ մտավոր թուլություն և գիշերային կուրություն:

2.11 Հնարավո՞ր է ամբողջական ապաքինում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է :