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

Mevalonatkinase-Defizienz (MKD) (oder Hyper-IgD-Syndrom)

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Die Diagnosestellung erfolgt anhand von Blutuntersuchungen und einer Genanalyse.
Im Urin lassen sich chemisch auffällig hohe Konzentrationen von Mevalonsäure nachweisen. In Speziallaboren kann auch die Aktivität des Mevalonatkinase-Enzyms im Blut oder den Hautzellen nachgewiesen werden. Anhand der DNA des Patienten wird eine Genanalyse durchgeführt, die dazu dient, Mutationen der MVK-Gene nachzuweisen.
Die Messung der IgD-Konzentration im Blut gilt nicht mehr als diagnostisch sinnvolle Untersuchung zum Nachweis von Mevalonatkinase-Defizienz.

2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

Wie bereits oben erwähnt sind Laboruntersuchungen wichtig zur Diagnose der Mevalonatkinase-Defizienz.
Untersuchungen wie die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), C-reaktives Protein (CRP), Amyloid-Protein A (SAA) im Serum, großes Blutbild und Fibrinogen können während eines Fieberschubes durchgeführt werden, um das Ausmaß der Entzündung zu bestimmen. Wenn das Kind wieder beschwerdefrei ist, werden diese Untersuchungen wiederholt, um festzustellen, ob sich die Werte wieder normalisiert oder fast normalisiert haben.

Eine Urinprobe wird außerdem auf das Vorliegen von Eiweiß und roten Blutkörperchen untersucht. Während der Fieberschübe kann es vorübergehend zu auffälligen Werten kommen. Patienten mit einer Amyloidose haben jedoch dauerhaft erhöhte Proteinkonzentrationen im Urin.

2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

Die Krankheit kann nicht geheilt werden, und es gibt auch keine nachgewiesene wirksame Behandlung zur Kontrolle der Erkrankungsaktivität.

2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Zur Behandlung der Mevalonatkinase-Defizienz werden nichtsteroidale Antirheumatika (NSAR) wie Indomethacin, Kortikosteroide wie Prednisolon und Biologika wie Etanercept oder Anakinra eingesetzt. Keines dieser Medikamente scheint durchgängig wirksam zu sein, doch alle scheinen bei jeweils einigen Patienten zu helfen. Der Nachweis ihrer Wirksamkeit und Unbedenklichkeit bei Mevalonatkinase-Defizienz muss noch erbracht werden.

2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?

Die Nebenwirkungen sind von dem eingesetzten Medikament abhängig. NSAR können Kopfschmerzen, Magengeschwüre und Nierenschäden hervorrufen. Kortikosteroide und Biologika erhöhen die Infektanfälligkeit. Darüber hinaus können Kortikosteroide eine Reihe weiterer Nebenwirkungen verursachen.

2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?

Es gibt keine Daten, die eine lebenslange Therapie stützen. Angesichts der Tatsache, dass sich die Symptome mit zunehmendem Alter der Patienten in der Regel verbessern, ist es höchstwahrscheinlich sinnvoll, bei Patienten, deren Erkrankung scheinbar zum Stillstand gekommen ist, die Medikamente abzusetzen.

2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?

Es gibt keine veröffentlichten Berichte über wirksame ergänzende Therapien.

2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?

Bei Kindern unter Behandlung sollten mindestens zweimal pro Jahr Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?

Es handelt sich um eine lebenslange Erkrankung, bei der die Symptome jedoch mit zunehmendem Alter des Patienten milder werden.

2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung der Erkrankung aus?

Die Mevalonatkinase-Defizienz ist eine lebenslange Erkrankung, bei der die Symptome jedoch mit zunehmendem Alter des Patienten milder werden. Sehr selten kommt es bei den Patienten zu einer Amyloidose-bedingten Organschädigung, insbesondere der Nieren. Bei sehr schwer betroffenen Patienten kann es zu einer geistigen Behinderung oder Nachblindheit kommen.

2.11 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.