



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

Мевалонат-Киназен Дефицит (МКД) (Или Хипер IgD Синдром)

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Диагнозата се основава на химични изследвания и генетичен анализ.

Химически, необичайно висока мевалонова киселина може да бъде открита в урината. Специализирани лаборатории може да измерят активността на ензима мевалонат- киназа в кръвта или кожни клетки. Генетичен анализ се извършва на ДНК от пациента, в която могат да бъдат идентифицирани мутации на MVK гените. Измерването на серумния IgD вече не се счита за диагностичен тест за МКД.

2.2 Каква е ролята на лабораторните изследвания?

Както се отбеляза по-горе, лабораторните тестове са важни за диагнозата МКД.

Тестовите като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, серумен амилоид-А-протеин (ССА), пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на атака, за да се оцени степента на възпалението. Тези тестове се повтарят след като детето остане без симптоми, за да се види дали показателите са в обратно развитие или близо до нормата.

Проба от урина също се тества за наличие на протеин и червени кръвни клетки. Може да има временни промени по време на атаките. Пациенти с амилоидоза ще имат постоянни нива на

протеин в урината.

2.3 Може ли да бъде лекувано или излекувано?

Болестта не може да се излекува, нито има доказано ефективно лечение за контрол на активността на заболяването.

2.4 Какво е лечението?

Лечението включва нестероидни противовъзпалителни средства като индометацин, кортикостероиди като преднизолон и биологични агенти, като етанерцепт или анакинра. Нито едно от тези лекарства не е неизменно ефективно, но всички те помагат при някои пациенти. Доказателство за тяхната ефикасност и безопасност при МКД все още липсва.

2.5 Какви са страничните ефекти от лечението?

Страничните ефекти зависят от лекарството, което се използва. НСПВС могат да предизвикат главоболие, стомашни язви и увреждане на бъбреците; кортикостероидите и биологичните средства увеличават податливостта към инфекции. В допълнение, кортикостероидите може да доведат до много други странични ефекти.

2.6 Колко дълго трае лечението?

Няма данни в подкрепа на доживотната терапия. Като се има предвид нормалната тенденция за подобрене с порастването на пациентите, вероятно е разумно да се опита прекратяване на лечението при болни, чието заболяване изглежда овладяно.

2.7 Какво е мнението относно нетрадиционна или допълнителна терапия?

Няма публикувани статии за ефективна допълнителна терапия.

2.8 Какви контролни изследвания са нужни?

При децата на лечение трябва да се провежда изследване на кръв и урина поне два пъти годишно.

2.9 Колко дълго продължава заболяването?

Заболяването продължава цял живот, но симптомите стават по-леки с възрастта.

2.10 Каква е дългосрочната прогноза (очакван резултат и ход) на заболяването?

МКД е болест за цял живот, въпреки че симптомите могат да станат по-леки с възрастта. Органните увреждания се развиват ного рядко, най-вече на бъбреците, поради амилоидоза. Много тежко засегнатите пациенти могат да развият умствено увреждане и нощна слепота.

2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?

Не, защото е генетично заболяване.