



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

Deficiência de mevalonato quinase (MKD) (ou síndrome Hiper-IgD)

Versão de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

O diagnóstico baseia-se em testes químicos e análises genéticas. Quimicamente, podem ser detetados níveis anormalmente elevados de ácido mevalônico na urina. A atividade da enzima mevalonato quinase nas células sanguíneas ou da pele também pode ser dosada em laboratórios especializados. A análise genética é realizada no DNA do doente, no qual as mutações nos genes MVK podem ser identificadas. A medida da concentração de IgD sérica já não é mais considerada um teste de diagnóstico para a deficiência de mevalonato quinase.

2.2 Qual a importância dos testes?

Tal como referido acima, os testes laboratoriais são importantes para o diagnóstico de deficiência de mevalonato quinase.

Análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VHS), PCR, proteína amilóide A sérica (SAA) hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante um ataque para poder avaliar o grau de inflamação. Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos.

É também testada uma amostra de urina para avaliar a presença de proteínas e glóbulos vermelhos. Podem existir alterações temporárias durante os ataques. Os pacientes com amiloidose terão níveis persistentes de proteína nas análises à urina.

2.3 Há tratamento ou cura para a doença?

A doença não pode ser curada, nem existe um tratamento eficaz comprovado para controlar a atividade da doença.

2.4 Quais são os tratamentos?

Os tratamentos para a deficiência de mevalonato quinase incluem medicamentos anti-inflamatórios não-esteroides como a indometacina, corticosteróides como a prednisolona e agentes biológicos como o etanercept ou a anakinra. Nenhum destes medicamentos parece ter uma eficácia uniforme, mas todos eles parecem ajudar em alguns pacientes. A prova da sua eficácia e segurança na deficiência de mevalonato quinase é ainda insuficiente.

2.5 Quais são os efeitos secundários da terapia medicamentosa?

Os efeitos secundários dependem do fármaco utilizado. Os AINEs podem provocar dores de cabeça, úlceras estomacais e danos renais, os corticosteroides e os agentes biológicos aumentam a suscetibilidade a infeções. Além disso, os corticosteroides podem provocar uma grande variedade de outros efeitos secundários.

2.6 Quanto tempo deve durar o tratamento?

Não existem dados para suportar a necessidade de tratamento ao longo da vida. Dada a tendência para melhoria espontânea à medida que os pacientes ficam mais velhos, talvez seja prudente tentar descontinuar a medicação nos pacientes cuja doença parece estar inativa.

2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existem casos publicados de medicamentos complementares eficazes.

2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?

As crianças sob tratamento devem realizar exames de sangue e de urina pelo menos duas vezes por ano.

2.9 Quanto tempo durará a doença?

A doença é para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais leves com a idade.

2.10 Qual é o prognóstico em longo prazo (evolução e resultado previsto) da doença?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais leves com a idade. Muito raramente, os pacientes desenvolvem lesões nos órgãos, especialmente nos rins, devido à amiloidose. Os pacientes afetados muito gravemente podem desenvolver deficiência mental e cegueira noturna.

2.11 É possível recuperar totalmente (cura)?

Não há cura uma vez que se trata de uma doença genética.