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

# Deficiencia de mevalonato quinasa (MKD) (o síndrome de hiper-IgD)

Versión de 2016

## 2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

### 2.1 ¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico se basa en estudios químicos y análisis genéticos. Químicamente, los niveles anormalmente altos de ácido mevalónico pueden detectarse en la orina. Los laboratorios especializados también pueden medir la actividad de la enzima mevalonato cinasa en la sangre o en las células de la piel. El análisis genético se realiza con el ADN del paciente, en el que pueden identificarse las mutaciones en los genes MVK.
La medida de la concentración de IgD en el suero ya no se considera una prueba diagnóstica para la deficiencia de mevalonato quinasa.

### 2.2 ¿Cuál es la importancia de los exámenes?

Tal como se ha mencionado anteriormente, los exámenes clínicos son importantes para diagnosticar la deficiencia de mevalonato quinasa. Durante un ataque, para evaluar la intensidad de la inflamación es importante que se realicen análisis como: velocidad hemática de sedimentación (VHS), Proteína C Reactiva (PCR), proteína amiloide-A en suero (SAA), hemograma completo y fibrinógeno. Estos exámenes se repiten después de que el niño se encuentre asintomático para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. También se analiza una muestra de orina en busca de la presencia de proteínas y de glóbulos rojos. Pueden existir cambios temporales durante los ataques. Los pacientes con amiloidosis presentarán niveles

aumentados de dicha proteína de forma persistente en los análisis de orina.

## 2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

La enfermedad no puede curarse ni existe un tratamiento que haya demostrado ser efectivo para controlar la actividad de la enfermedad.

## 2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

Los tratamientos para la deficiencia de la mevalonato quinasa incluyen antiinflamatorios no esteroidales (AINE) como ibuprofeno o indometacina, corticoides como la prednisona y fármacos biológicos como etanercept o anakinra. Ninguno de estos fármacos parece ser efectivo de forma uniforme, aunque todos parecen ayudar a algunos pacientes. Se sigue sin tener pruebas de su eficacia y seguridad en la deficiencia de la mevalonato quinasa.

## 2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los efectos secundarios dependen del fármaco que se utiliza. Los AINE pueden causar dolor de cabeza, úlceras estomacales y daño renal, en cambio, los corticoides y los fármacos biológicos incrementan la susceptibilidad a las infecciones. Además, los corticoides pueden provocar una gran variedad de efectos secundarios.

## 2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

No existen datos para apoyar el tratamiento a largo plazo. Dada la tendencia a mejorar las crisis a medida que el paciente crece, parece adecuado intentar la retirada de los fármacos en los pacientes cuya enfermedad esté remitiendo.

## 2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No existen informes publicados relativos a tratamientos complementarios efectivos.

## 2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

Los niños que están en tratamiento deben someterse a exámenes de sangre y orina al menos dos veces al año.

## 2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

La enfermedad es de por vida, aunque los síntomas pueden volverse más leves con la edad.

## 2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?

La deficiencia de la mevalonato quinasa es una enfermedad de por vida, aunque los síntomas pueden volverse más leves con la edad. De forma muy poco frecuente, los pacientes desarrollan daño en los órganos, especialmente en los riñones, debido a la amiloidosis. Los pacientes gravemente afectados pueden desarrollar deterioro mental y ceguera nocturna.

## 2.11 ¿Es posible recuperarse completamente?

No, porque es una enfermedad genética.