



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

甲羟戊酸激酶缺乏症(MDK)(或高IgD综合征)

第几版本2016

2. 诊断和治疗

2.1 如何诊断该病

该病的诊断依靠化验检查和基因分析

用化学方法可以检测出尿中异常高的甲羟戊酸，用特殊的实验室检查可以检测出血或皮肤中甲羟戊酸激酶的活性，基因分析通过检测患儿的DNA，鉴定MVK基因的突变。

血清IgD浓度的检测不再是甲羟戊酸酶缺陷的诊断方法

2.2 什么是最重要的检测方法？

如上所说，实验室检测在诊断该病中有重要的作用。

ESR、CRP、SAA、全血计数、纤维蛋白原的检测在评价炎症程度有重要的作用。如果这些结果恢复到或接近正常，患儿没有临床症状后，需要复查这些检查。尿常规也需要用来检测尿蛋白和红细胞情况。在患病时可能会有暂时的改变。淀粉样变的患者有持续的蛋白尿。

2.3 它能够被治愈吗？

这个病是不能被治愈的，也没有很有效的控制疾病活动的治疗方法。

2.4 治疗方法是什么？

甲羟戊酸酶缺乏症的治疗包括非甾体抗炎药如吲哚美辛、糖皮质激素如强的松和生物制剂如依那西普或阿那白滞素。所有的药物均不具有一致的有效性，但所有的这些药物在一些患者中能起到一定的作用。目前缺乏这些药物在治疗该病的有效性和安全性的证据。

2.5 药物治疗的副作用是什么？

副作用取决于所选用的药物。非甾体抗炎药可能引起头痛、胃溃疡和肾损害。糖皮质激素和生物制剂易感染。另外，糖皮质激素可能引起多种副作用。

2.6 治疗需持续多长时间

没有证据支持终生治疗。考虑到随着病人年龄的增长，疾病会有改善的趋势，可以在疾病控制的情况下试着停用药物。

2.7 替代治疗怎么样？

目前没有有效的替代疗法

2.8 哪些检查需要定期复查？

治疗儿童需要每年复查两次血和尿

2.9 该病会持续多长时间？

该病是终生的，虽然随着年龄的增长某些症状会减轻。

2.10 该病的预后怎么样？

甲羟戊酸激酶缺乏症是一种终生性疾病，虽然随着年龄的增长，临床症状会减轻。极少一部分患者由于淀粉样变出现器官损害尤其是肾损害，严重患者可能会出现精神损伤和夜盲。

2.11 该病有没有可能完全恢复？

没有可能，因为该病是基因性疾病