



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

Ανεπάρκεια Της Μεβαλονικής Κινάσης (ΜΚΔ) (Ή Υπερ-IgD Σύνδρομο)

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Η διάγνωση στηρίζεται σε χημικές και γενετικές αναλύσεις. Με τις χημικές αναλύσεις, παθολογικά αυξημένο μεβαλονικό οξύ μπορεί να ανιχνευθεί στα ούρα. Εξειδικευμένα εργαστήρια μπορούν επίσης να μετρήσουν τη δραστηριότητα της μεβαλονικής κινάσης στο αίμα ή στα κύτταρα του δέρματος. Η γενετική ανάλυση γίνεται στο DNA του ασθενούς, όπου μπορούν να προσδιοριστούν οι μεταλλάξεις στα γονίδια MVK.

Η μέτρηση της συγκέντρωσης της IgD στον ορό δεν θεωρείται πλέον διαγνωστική δοκιμασία για την ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών εξετάσεων;

Όπως προαναφέρθηκε, οι εργαστηριακές εξετάσεις είναι σημαντικές για τη διάγνωση της ανεπάρκειας της μεβαλονικής κινάσης. Εξετάσεις, όπως η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων (ΤΚΕ), η CRP, το αμυλοειδές Α ορού (serum amyloid-A-protein, SAA), η γενική αίματος και το ινωδογόνο, είναι σημαντικές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων, προκειμένου να εκτιμηθεί η έκταση της φλεγμονής. Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται όταν το παιδί είναι χωρίς συμπτώματα, για να ελεγχθεί αν τα αποτελέσματα επανήλθαν ή είναι κοντά στα φυσιολογικά.

Ελέγχεται επίσης η παρουσία πρωτεΐνης και ερυθρών αιμοσφαιρίων στα ούρα. Ενδέχεται να υπάρχουν παροδικές αλλαγές κατά τη διάρκεια των

επεισοδίων. Οι ασθενείς με αμυλοείδωση έχουν σταθερά επίπεδα πρωτεΐνης στις εξετάσεις ούρων.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Η νόσος δεν μπορεί να ιαθεί ούτε υπάρχει αποδεδειγμένα αποτελεσματική θεραπεία για τον έλεγχο της ενεργότητας της νόσου.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Οι θεραπείες που εφαρμόζονται στην ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης περιλαμβάνουν μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (ΜΣΑΦ) , όπως η ινδομεθακίνη, κορτικοστεροειδή, όπως πρεδνιζολόνη, και βιολογικούς παράγοντες, όπως το etanercept ή το anakinra. Κανένα από αυτά τα φάρμακα δεν φαίνεται να είναι γενικά αποτελεσματικό, αλλά το καθένα από αυτά φαίνεται ότι μπορεί να βοηθήσει κάποιους ασθενείς. Αποδείξεις της αποτελεσματικότητας και της ασφάλειάς τους στην ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης εξακολουθούν να μην υπάρχουν.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Οι ανεπιθύμητες ενέργειες εξαρτώνται από το φάρμακο που χρησιμοποιείται. Τα ΜΣΑΦ μπορεί να προκαλέσουν πονοκεφάλους, έλκη στομάχου και νεφρική βλάβη. Τα κορτικοστεροειδή και οι βιολογικοί παράγοντες αυξάνουν την ευαισθησία στις λοιμώξεις. Επιπλέον, τα κορτικοστεροειδή μπορεί να προκαλέσουν μια μεγάλη ποικιλία άλλων ανεπιθυμητων ενεργειών.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Δεν υπάρχουν δεδομένα που να υποστηρίζουν την ανάγκη διά βίου θεραπείας. Με δεδομένη την τάση για βελτίωση, καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, είναι πιθανώς φρόνιμο να επιχειρείται η διακοπή του φαρμάκου σε ασθενείς, των οποίων η νόσος φαίνεται να είναι ήρεμη.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις

συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες για αποτελεσματικές συμπληρωματικές θεραπείες.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;

Τα παιδιά που βρίσκονται υπό θεραπεία, πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δυο φορές το χρόνο.

2.9 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Η νόσος είναι ισόβια, αν και τα συμπτώματα γίνονται ηπιότερα με την πάροδο του χρόνου.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης είναι μια ισόβια νόσος, αν και τα συμπτώματα μπορεί να γίνονται ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας. Πολύ σπάνια, οι ασθενείς αναπτύσσουν βλάβη των οργάνων, ιδιαίτερα των νεφρών, που οφείλεται σε αμυλοείδωση. Οι πολύ σοβαρά πάσχοντες ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν ψυχικές διαταραχές και νυχτερινή τύφλωση.

2.11 Υπάρχει πλήρης ύφεση της νόσου;

Όχι, επειδή είναι γενετικό νόσημα.