https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Deficit mevalonátkinázy (MKD) (nebo hyper IgD syndrom)

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Diagnoza je stanovena na základě biochemických testů a genetické analýzy.
Svědčí pro ni nález zvýšeného vylučování kyseliny mevalonové močí v době horečky. Ve specializovaných laboratořích se dá aktivita vlastního enzymu MVK vyšetřit v krvi nebo ze vzorku kůže. Genetická analýza odhalí mutace v genu MVK.
Vyšetření IgD v krvi již není považováno za diagnostický test u MKD.

2.2 Jaký je význam testů?

Jak již bylo zmíněno výše, laboratorní testy jsou důležité pro diagnostiku MKD.
Vyšetření sedimentace, CRP, sérového amyloidu A (SAA), krevního obrazu a fibrinogenu je důležité z důvodu objektivizace zánětlivé aktivity onemocnění. Tyto testy jsou obvykle opakovány po ústupu projevů, aby se ověřil pokles laboratorních parametrů k normálním hodnotám.
Vzorek moči je vyšetřován na přítomnost bílkoviny a krve. Během ataky může být v moči přechodný nález, avšak u pacientů s amyloidózou nález bílkoviny v moči (proteinurie) přetrvává i v období mimo ataku.

2.3 Lze nemoc léčit a vyléčit?

MKD nelze vyléčit ani není k dispozici prokazatelně účinná metoda, která by dokázala kontrolovat aktivitu onemocnění.

2.4 Jaká je léčba?

V léčbě MKD jsou používána nesteroidní antirevmatika (např. indometacin), kortikosteroidy (mapř. prednison) a biologická léčba (etanercept nebo anakinra). Žádný z uvedených léků však není univerzálně účinný, ale u všech byl popsán efekt u některých pacientů. Jednoznačný průkaz jejich účinnosti a bezpečnosti stále chybí.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Záleží na použitém léku. Nesteroidní antirevmatika mohou způsobit bolesti hlavy, žaludeční vředy, poškození ledvin. Kortikosteroidy a biologická léčba zvyšují vnímavost k infekcím. Kortikosteroidy mají při dlouhodobém užívání navíc řadu dalších vedlejších nežádoucích účinků.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Nejsou k dispozici informace podporující nutnost celoživotní léčby. Vzhledem k přirozené tendenci nemoci zmírňovat se s přibývajícím věkem se jeví být rozumné zkusit léčbu vysadit, jakmile se pacient zdá být v dlouhodobém klidovém období.

2.7 Jak je to s alternativními a nekonvenčními léčebnými metodami?

O účinnosti takové léčby nejsou k dispozici publikované informace.

2.8 Jaké pravidelné kontroly jsou třeba?

Pacienti na dlouhodobé léčbě by měli mít vyšetření moči a krve alespoň 2x ročně.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o celoživotní onemocnění, i když s přibývajícím věkem se projevy mohou mírnit.

2.10 Jaký je dlouhodobý vývoj (prognóza) nemoci?

MKD je nemoc na celý život, i když s věkem se intenzita atak může snižovat. Velmi vzácně se rozvine postižení orgánů, zejména ledvin, díky amyloidóze. U velmi závažně postižených jedinců se může rozvinout mentální opoždění a slepota.

2.11 Je možné se úplně vyléčit?

Ne, protože se jedná o vrozené onemocnění.