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

Nedostatak mevalonat kinaze (MKD, engl. mevalonate kinase deficiency) (ili hiper igd sindrom)

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Dijagnoza se temelji na biokemijskim pretragama i genetskoj analizi. Biokemijski, u urinu se mogu naći abnormalne razine mevalonske kiseline. Specijalizirani laboratoriji mogu također izmjeriti i aktivnost enzima mevalonske kiseline u krvi ili stanicama kože. Genetske analize u kojima se mogu otkriti mutacije MVK gena provode se na uzorku DNA bolesnika.
Mjerenje serumske koncentracije IgD više se ne smatra dijagnostičkim testom za dokazivanje nedostatka mevalonat kinaze.

2.2 Koliko su važni testovi?

Kao što je gore navedeno, laboratorijski testovi su vrlo važni u dijagnosticiranju nedostatka mevalonat kinaze.
Testovi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, serumskih vrijednosti Amiloid-A-proteina (SAA), kompletne krvne slike i fibrinogena važni su tijekom napadaja kako bi se procijenila proširenost upale. Ovi testovi ponavljaju se nakon što dijete više nema simptoma kako bi se vidjelo da li su se rezultati vratili na normalu ili blizu normale.
Uzorak urina također se testira na prisutnost proteina i crvenih krvnih stanica. Mogu postajati privremene promjene tijekom napadaja. Bolesnici s amiloidozom imati će perzistentnu razinu proteina pri pregledu urina.

2.3 Može li se liječiti i izliječiti?

Bolest se ne može liječiti, niti postoji dokazani učinkoviti način liječenja za kontrolu aktivnosti bolesti.

2.4 Koji su oblici liječenja?

Za liječenje nedostatka mevalonat kinaze koriste se nesteroidni protuupalni lijekovi (NSAIL) poput indometacina, glukokortikoidi popur prednisolona i biološki lijekovi poput etanercepta ili anakinre. Čini se da niti jedan od ovih lijekova nije učinkovit kod svakog bolesnika no izgleda da svaki od njih može pomoći nekim bolesnicima. Još uvijek nedostaju dokazi o njihovoj sigurnoj primjeni i učinkovitosti u bolesnika s nedostatkom mevalonat kinaze.

2.5 Koje su nuspojave liječenja?

Nuspojave ovise o korištenom lijeku. NSAIL-ovi mogu uzrokovati glavoblje, čireve na želucu i oštećenje bubrega; glukokortikoidi i biološka terapija povećavaju podložnost infekcijama. K tome, glukokortikoidi mogu uzrokovati cijeli niz drugih nuspojava.

2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?

Nema podataka koji bi govorili u prilog doživotne terapije. Uzevši u obzir normalnu sklonost da se tijekom godina bolesnici oporave, vjerojatno je pametno da se proba s ukidanjem lijekova u bolesnika čija bolest djeluje mirno.

2.7 Što je s nekonvencionalnim i alternativnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih radova o učinkovitim komplementarnim pripravcima.

2.8 Koliko su često potrebni pregledi?

Djeca koja se liječe trebala bi najmanje dva puta godišnje napraviti pregled krvi i urinda.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

Bolest je doživotna, mada simptomi starenjem postaju sve blaži.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti)?

Nedostatak mevalonat kinaze doživotna je bolest, mada simptomi mogu starenjem mogu postati blaži. Vrlo rijetkom bolesnici razviju oštećenje organa, osobito bubrega, zbog amiloidoze. Bolesnici u kojih je bolest vrlo teška mogu razviti mentalna oštećenja i noćno sljepilo.

2.11 Je li se moguće u potpunosti oporaviti?

Ne, s obzirom da se radi o genetskoj bolesti.