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

Mevalonát-Kináz-Hiány (MKD) (vagy hiper-IgD szindróma)

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A diagnózis kémiai vizsgálatokon és genetikai elemzésen alapul.
A kémiai vizsgálatok rendellenes magas mevalonátsavszintet mutatnak ki a vizeletben. Erre szakosodott laboratóriumok a mevalonát-kináz enzimnek az aktivitását is mérni tudják a vér-, illetve bőrsejtekben. A genetikai elemzést a beteg DNS-én végzik, amelyben azonosítani lehet az MVK gének mutációját.
Az IgD szérumkoncentrációjának mérése már nem számít a mevalonát-kináz-hiány megállapítására alkalmas diagnosztikai tesztnek.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

Amint fentebb említettük, a laboratóriumi vizsgálatok fontosak a mevalonát-kináz-hiány diagnosztizálásához.
A gyulladás mértékének meghatározása érdekében a rohamok ideje alatt fontos például a vérsejtsüllyedés, a CRP-szint, a szérum amiloid A protein (SAA) érték, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata. Miután a gyermek tünetmentessé válik, ezeket a vizsgálatokat megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli szintre.
Vizeletvizsgálatot is végeznek fehérje és vörösvértestek esetleges jelenlétének kimutatása érdekében. A rohamok ideje alatt átmenetileg megváltozhatnak bizonyos értékek. Az amiloidózisos betegeknél a vizeletvizsgálatok tartós fehérjeszintet mutatnak ki.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

A betegség nem gyógyítható, és igazolt hatásos kezelés sincs az aktivitása kontrollálására.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A mevalonát-kináz-hiányt nem szteroid gyulladáscsökkentő szerekkel – például indometacinnal –, kortikoszteroidokkal– például prednizolonnal –, valamint biológiai szerekkel, például etanercepttel vagy anakinrá val kezelik. Ezek a szerek nem egyformán hatásosak, de láthatólag mindegyikük segít egyes betegek kezelésében. Még mindig nincs bizonyíték arra, hogy hatásosak és biztonságosak a mevalonát-kináz-hiány kezelése szempontjából.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A mellékhatások az alkalmazott gyógyszertől függnek. Az NSAID szerek fejfájást, gyomorfekélyt és vesekárosodást okozhatnak; a kortikoszteroidok és a biológiai szerek növelik a fertőzések iránti fogékonyságot. A kortikoszteroidok emellett sok más mellékhatást is okozhatnak.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

Az élethosszig tartó terápia alátámasztására nincsenek adatok. Mivel normális esetben az életkor előrehaladtával a betegek állapota javul, valószínűleg célszerű megpróbálkozni a gyógyszer megvonásával azoknál az egyéneknél, akiknél a betegség láthatólag csillapodik.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Publikációkban nem számoltak be hatásos kiegészítő gyógymódokról.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és

vizeletvizsgálatot kell végezni.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

A betegség élethosszig tart, noha a tünetei enyhülhetnek az életkor előrehaladtával.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előreláthatóó kimenetele és lefolyása)?

A mevalonát-kináz-hiány élethosszig tartó betegség, noha a tünetei mérséklődhetnek az életkor előrehaladtával. Nagyon ritka esetben a betegeknél szervkárosodás alakul ki az amiloidózis miatt, főleg a vesében. Nagyon súlyos esetekben a betegség szellemi károsodást és farkasvakságot okozhat.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a mevalonát-kináz-hiány genetikai betegség.