

חסר של מבלונט קינאז (MKD) (או תסמונת יתר IgD)

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

ניתן לבצע את האבחנה באמצעות בדיקות כימיות או באמצעות בדיקה גנטית. בבדיקה כימית ניתן להבחין בחומצה מבלונית גבוהה באופן חריג בשתן. במעבדות מיוחדות ניתן גם למדוד את הפעילות של האנזים מבלונט קינאז בדם או בתאי עור. בבדיקה הגנטית המבוצעת על DNA של המטופל, ניתן לזהות מוטציות בגנים של MKD. מדידת ריכוזי IgD בנסיוב אינה נחשבת יותר כבדיקה אבחונית לחסר של מבלונט קינאז.

2.2 מה חשיבות הבדיקות?

כפי שצוין לעיל, בדיקות המעבדה חשובות באבחון חסר של מבלונט קינאז. במהלך התקף המחלה נלקחות בדיקות כגון שקיעת דם (ESR), CRP, חלבון עמילואיד לאחר. הדלקת היקף את להעריך כדי ופיברינוגן מלאה דם ספירת, (SAA) בנסיוב A שהילד נותר ללא תסמינים, חוזרים על בדיקות אלו כדי לראות האם התוצאות חזרו למצב תקין, או קרוב לתקין. דגימת שתן נבדקת גם היא לנוכחות של חלבון ותאי דם אדומים. בזמן התקפים עשויים להיות שינויים זמניים. למטופלים עם עמילואידוזיס יהיו רמות קבועות של חלבון בבדיקות השתן.

2.3 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

לא ניתן לרפא אותה ואין טיפול יעיל מוכח לשליטה בפעילות המחלה.

2.4 מהם הטיפולים במחלה?

הטיפולים לחסר של מבלונט קינאז כוללים תרופות נגד דלקת שאינן סטרואידים כגון אינדומתאצין, קורטיקוסטרואידים כגון פרדניזולון, -, ותרופות ביולוגיות כגון אטנרספט או

אנקינרה. עושה רושם שאף אחת מהתרופות הללו אינה יעילה בכל המקרים, אך נראה כי כולן מסייעות לחלק מן המטופלים. יעילותן ובטיחותן במחלה עדיין אינה מוכחת.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

תופעות הלוואי תלויות בתרופה בה משתמשים. נוגדי דלקת שאינם סטרואידים יכולים לגרום לכאבי ראש, כיבי קיבה ונזק לכליות, קורטיקוסטרואידים ותרופות ביולוגיות מגבירים את הרגישות לזיהומים. בנוסף, קורטיקוסטרואידים עשויים לגרום למגוון רחב של תופעות לוואי.

2.6 מהו משך הטיפול?

אין נתונים מוצקים התומכים בטיפול לכל החיים. בהינתן הנטיה הנורמלית לשיפור ככל שהמטופלים מתבגרים, ככל הנראה יהיה חכם לנסות גמילה מתרופות במטופלים שמחלתם איננה פעילה.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?

לא קיימים דיווחים שפורסמו לגבי תרופות משלימות יעילות.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

ילדים שמקבלים טיפול תרופתי צריכים לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

2.9 מהו משך המחלה?

המחלה היא לכל החיים, אם כי התסמינים יכולים להיות קלים יותר עם הזמן.

2.10 מהי התחזית לטווח הארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

חסר של מבלונט קינאז הינה מחלה לכל החיים, אם כי התסמינים יכולים להיות קלים יותר עם הזמן. לעיתים נדירות ביותר, מטופלים מפתחים נזק לאיברים, בייחוד לכליות, בעקבות עמילואידוזיס (הצטברות עמילואיד ברקמות). מטופלים עם מחלה חריפה במיוחד עשויים לפתח פגיעה קוגניטיבית ועיוורון לילה.

2.11 האם ניתן להחלים מהמחלה לחלוטין?

לא, משום שזוהי מחלה גנטית.