

## کمبود موالونات کیناز MKD - یا سندرم هاپیر IgD

نسخه 2016

### 2. تشخیص و درمان

#### 1.2 چگونه تشخیص داده میشود؟

تشخیص بیماری بر اساس مطالعات شیمیایی و آنالیز ژنتیکی است. از نظر شیمیایی، مقادیر بالای غیر طبیعی موالونیک اسید در ادرار قابل شناسایی است. آزمایشگاه های تخصصی می توانند حتی فعالیت آنزیم موالونات کیناز را در خون و سلول های پوستی اندازه گیری کنند. آنالیز ژنتیکی که بر روی DNA بیمار انجام می شود می تواند جهش را در ژن های MVK نشان دهد. اندازه گیری غلظت IgD سرم دیگر به عنوان یک تست تشخیصی برای کمبود موالونات کیناز مورد توجه نیست.

#### 2.2 اهمیت تست ها در چیست؟

همانطور که در بالا ذکر شد، تست های آزمایشگاهی برای تشخیص کمبود موالونات کیناز اهمیت دارند. انجام تست های مثل سرعت سدیمانتاسیون گلوبول های قرمز ESR، CRP، سطح پروتئین آمیلوئید A سرم شمارش کامل خون و فیبرینوژن در طی یک حمله، جهت ارزیابی وسعت التهاب مهم هستند. بعد از اینکه کودک فاقد علائم شد این تست ها جهت بررسی اینکه نتایج نرمال شده اند یا به حدود نرمال رسیده اند تکرار می شوند. همچنین یک نمونه ادرار از جهت وجود پروتئین و سلول های قرمز خونی تست می شود. ممکن است تغییرات موقتی در حین حملات وجود داشته باشد. بیماران مبتلا به آمیلوئیدوز در آزمایش ادرار مقادیر ثابتی پروتئین را نشان میدهند.

#### 3.2 آیا این بیماری قابل درمان یا شفا است؟

این بیماری قابل معالجه نیست و هیچ درمان مؤثری جهت پیشگیری و کنترل فعالیت بیماری وجود ندارد.

## 4.2 چه درمان هایی برای این بیماری وجود دارد؟

درمان های موجود برای کمبود موالونات کیناز شامل داروهای ضد التهابی غیر استروئیدی مثل ایندومتاسین، کورتیکو استروئید ها پردنیزولون و فرآورده های بیولوژیک مثل اتانریپست و اناکینرا می باشد. به نظر نمی رسد که هیچ کدام از این داروها به طور یکسان مؤثر باشند اما به نظر می آید که همه ی آنها در برخی بیماران کمک کننده باشند. هنوز مدارکی دال بر تأثیر گذاری وامن بودن این دارو ها در درمان کمبود موالونات کیناز وجود ندارد.

## 5.2 عوارض جانبی درمان دارویی کدامند؟

عوارض جانبی به دارویی که مورد استفاده قرار گرفته، بستگی دارد. NSAID ها می توانند باعث سردرد، زخم معده و آسیب کلیه شوند، کورتیکواستروئیدها و فرآورده های بیولوژیک خطر ابتلا به عفونت را افزایش می دهند. علاوه بر این کورتیکو استروئید ها می توانند باعث طیف وسیعی از عوارض جانبی دیگر گردند.

## 6.2 طول مدت درمان چقدر است؟

هیچ داده ای در حمایت از درمان مادام العمر وجود ندارد. با توجه به گرایش طبیعی برای بهبود، هر چه سن بیماران افزایش می یابد احتمالاً تلاش برای ترک دارو در بیمارانی که بیماری شان خاموش باشد عاقلانه به نظر می رسد.

## 7.2 در مورد درمان های غیر روتین و مکمل چطور ؟

هیچ گزارش منتشر شده ای از درمان های مکمل مؤثر وجود ندارد.

## 8.2 چه نوع بررسی های دوره ای لازم است؟

کودکانی که تحت درمان قرار گرفته اند باید حداقل سالی 2 بار آزمایش خون و ادرار انجام دهند.

## 9.2 بیماری چقدر طول میکشد؟

این بیماری مادام العمری است اگرچه ممکن است با افزایش سن علائم خفیف تر شوند.

## 10.2 پیش آگهی طولانی مدت بیماری ( نتیجه ودوره پیش بینی شده )

چیست؟

کاهش بیماری علائم سن افزایش با است ممکن گرچه ،است العمری مادام بیماری یک MKD پیدا کنند. در موارد بسیار نادری، بیماران دچار آسیب ارگان به ویژه در کلیه ناشی از

---

آمیلوئیدور می شوند. بیماری که شدیداً متأثر هستند ممکن است دچار اختلال ذهنی و شب کوری گردند .

## 11.2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟ خیر. چرا که این یک بیماری ژنتیکی است.

3.1 بیماری چگونه بر زندگی روزانه ی کودک و خانواده اش تأثیر می گذارد؟ حملات مکرر، زندگی نرمال خانواده را مختل کرده و با شغل بیمار یا والدین تداخل پیدا میکند. اغلب اوقات وجود یک تاخیر قابل ملاحظه قبل از تشخیص صحیح منجر به اضطراب والدین و گاهی پروسه های طبی غیر ضروری میشود.

3.2 مدرسه چگونه؟ حملات مکرر باعث ایجاد مشکلاتی برای حضور در مدرسه می شود. با درمان موثر غیبت در مدرسه کمتر می شود. معلمین باید در مورد این بیماری آگاهی داشته باشند و بدانند که در صورت وقوع یک حمله در مدرسه چه کاری لازم است انجام شود؟

3.3 ورزش چگونه؟ هیچ محدودیتی برای ورزش وجود ندارد . اما غیبت های مکرر از مسابقات و جلسات تمرین می تواند باعث اختلال در شرکت در تیم های ورزشی رقابتی شود.

3.4 رژیم غذایی چگونه؟ هیچ رژیم خاصی وجود ندارد.

3.5 آیا آب و هوا روی سیر بیماری تأثیر می گذارد؟ خیر

3.6 آیا کودک می تواند واکسینه شود؟ بله کودک می تواند و باید واکسینه شود گرچه این امر ممکن است باعث تشدید حملات تب بشود. هرچند در صورتی که کودک تحت درمان است، پزشک معالج بایستی در خصوص تجویز واکسن های زنده ضعیف شده آگاهی داشته باشند.

3.7 زندگی جنسی، بارداری و کنترل تولد چگونه است؟ بیماران مبتلا کمبود موالونات کیناز می توانند از فعالیت طبیعی جنسی لذت ببرند و فرزندآوری داشته باشند. حملات بیماری در طی بارداری کاهش می یابد. شانس ازدواج با فرد حامل کمبود موالونات کیناز بسیار کم است مگر اینکه آن فرد جزو خانواده ی بیمار باشد. اگر فرد مقابل حامل کمبود موالونات کیناز نباشد فرزند آنها مبتلا به MKD نخواهد بود.