



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro>

Deficit Di Mevalonato Chinasi (MKD) (o sindrome da iper IgD)

Versione 2016

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?

La diagnosi si basa su studi chimici e analisi genetica.

Da un punto di vista chimico, è possibile rilevare un valore particolarmente elevato di acido mevalonico nelle urine. I laboratori specializzati possono misurare anche l'attività dell'enzima mevalonato chinasi nel sangue o nelle cellule della pelle. Viene svolta un'analisi genetica sul DNA del paziente, in cui è possibile identificare le mutazioni dei geni MVK.

La misurazione della concentrazione di siero IgD non è più considerata un esame diagnostico per il deficit di mevalonato chinasi.

2.2 Gli esami sono importanti?

Come suddetto, gli esami dilaboratorio sono importanti nella diagnosi del deficit di mevalonato chinasi.

Gli esami come velocità di eritrosedimentazione (ESR), PRC, proteina siero amiloide A (SAA), emocromo ed esame del fibrinogeno sono importanti durante un attacco per valutare l'estensione dell'infiammazione. Questi esami vengono ripetuti quando i sintomi non ci sono più per osservare se i risultati sono tornati alla normalità. Viene esaminato anche un campione di urine per valutare la presenza della proteina e di globuli rossi. Durante gli attacchi potrebbero verificarsi cambiamenti temporanei. I pazienti con amiloidosi avranno livelli persistenti di proteine nelle analisi delle urine.

2.3 Può essere trattata o curata?

La malattia non può essere curata, né esiste un trattamento efficace dimostrato per il controllo dell'attività della malattia.

2.4 Quali sono i trattamenti?

I trattamenti per il deficit di mevalonato chinasi includono farmaci antinfiammatori non steroidei come indometacina, corticosteroidi come il prednisolone e agenti biologici come l'etanercept e l'anakinra. Nessuno di questi farmaci sembra avere un'efficacia uniforme, ma tutti possono portare benefici ai pazienti. Non abbiamo ancora prova della loro efficacia e sicurezza nel lungo termine

2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

Gli effetti collaterali dipendono dal farmaco usato. I FANS possono causare mal di testa, ulcere allo stomaco e danni ai reni, i corticosteroidi e gli agenti biologici aumentano la suscettibilità alle infezioni. Inoltre, i corticosteroidi possono causare un'ampia varietà di altri effetti collaterali.

2.6 Quanto deve durare il trattamento?

Non ci sono dati a supporto di una terapia che duri tutta la vita. Vista la normale tendenza al miglioramento man mano che i pazienti crescono, è probabilmente saggio tentare la sospensione dei farmaci nei pazienti che sembrano in remissione.

2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Non esistono rapporti pubblicati su rimedi complementari efficaci.

2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?

I bambini trattati devono effettuare esami del sangue e delle urine almeno due volte all'anno.

2.9 Quanto dura la malattia?

La malattia dura per tutta la vita, ma i sintomi possono diventare più leggeri con l'età.

2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?

Il deficit di mevalonato chinasi è una malattia che dura per tutta la vita, sebbene i sintomi possano diventare più leggeri con l'età. Raramente, i pazienti sviluppano danni agli organi, in particolare ai reni, dovuti all'amiloidosi. I pazienti gravemente colpiti possono sviluppare problemi mentali e cecità notturna.

2.11 È possibile guarire completamente?

No, perché è una malattia genetica.