



<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.