www.printo.it/pediatric-rheumatology/LU_FR/intro

Déficit en Mévalonate Kinase (MKD) (ou syndrome hyper IgD)

Version de 2016

2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT

2.1 Comment diagnostiquer ces maladies ?

Le diagnostic est basé sur des examens chimiques et un test génétique. Sur le plan chimique, une concentration élevée et anormale d'acide mévalonique est détectée à l'analyse d'urine. De plus, des examens de laboratoire spécialisés mesurent l'activité de l'enzyme mévalonate kinase dans le sang ou les cellules cutanées. Le test génétique est réalisé sur l'ADN du patient afin d'identifier les mutations du gène MVK. La mesure des niveaux sériques d'immunoglobuline D (IgD) n'est plus considérée comme un test diagnostique du déficit de mévalonate kinase.

2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?

Comme indiqué ci-dessus, les examens de laboratoire sont utiles pour diagnostic le déficit un mévalonate kinase.
Il est important d'effectuer des analyses sanguines avec mesure de la vitesse de sédimentation globulaire (VSG), de la protéine C réactive (CRP), de la protéine sérum-amyloïde A, du nombre de globules total et du fibrinogène en cas de poussée, afin d'évaluer l'étendue de l'inflammation. Ces tests doivent être renouvelés périodiquement une fois que l'enfant est asymptomatique, afin de vérifier si les résultats sont de nouveau dans la normale ou presque.
Un échantillon d'urine est analysé pour détecter la présence de protéines et de globules rouges. On peut observer des changements

temporaires pendant les poussées. Les patients souffrant d'amylose présentent des concentrations de protéines en permanence aux analyses d'urine.

2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?

On ne peut pas guérir la maladie et il n'existe aucun traitement efficace pour contrôler son activité.

2.4 Quels traitements existe-t-il ?

Les traitements du déficit en mévalonate kinase incluent des anti-inflammatoires non stéroïdiens, tels que l'indométacine, des corticostéroïdes, tels que la prednisolone, et des agents biologiques, tels que l'étanercept ou l'anakinra. Aucun de ces médicaments ne semble avoir des effets uniformes, mais tous semblent être utiles aux patients. Leur efficacité et leur sécurité n'ont pas été prouvées dans le traitement du déficit en mévalonate kinase.

2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?

Les effets secondaires dépendent du médicament utilisé. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens peuvent provoquer des maux de tête, des ulcères de l'estomac et des lésions hépatiques ; les corticostéroïdes et les agents biologiques augmentent le risque infectieux. De plus, les corticostéroïdes peuvent avoir une grande variété d'effets secondaires.

2.6 Quelle est la durée du traitement ?

Il n'existe aucune donnée solide en faveur d'un traitement à vie. Étant donné que l'état de santé des patients a tendance à s'améliorer au fil du temps, il est probablement sage de tenter un sevrage médicamenteux chez les patients dont la maladie est latente.

2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?

Il n'existe aucun rapport publié quant à l'efficacité des traitements

complémentaires.

2.8 Quels types d'examen de suivi sont nécessaires ?

Les enfants doivent subir des analyses de sang et d'urine deux fois par an au minimum.

2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?

La maladie est à vie, bien que les symptômes s'atténuent avec l'âge.

2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?

Le déficit en mévalonate kinase est chronique, bien que les symptômes s'atténuent avec l'âge. Très rarement, les patients présentent des atteintes d'organes, particulièrement des reins, consécutives à l'amylose. Les patients les plus gravement atteints peuvent développer des déficits mentaux et une cécité nocturne.

2.11 Une guérison complète est-elle possible ?

Non, car c'est une maladie génétique.