



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

Deficiência de mevalonato quinase (MKD) (ou síndrome Hiper-IgD)

Versão de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

O diagnóstico baseia-se em estudos químicos e análises genéticas. Quimicamente, podem ser detetados níveis anormalmente elevados de ácido mevalónico na urina. A atividade da enzima mevalonato quinase nas células sanguíneas ou da pele também pode ser medida em laboratórios especializados. A análise genética é realizada no ADN do doente, no qual as mutações nos genes MVK podem ser identificadas. A medição da concentração de IgD sérica já não é considerada um teste de diagnóstico para a deficiência de mevalonato quinase.

2.2 Qual a importância dos testes?

Tal como referido acima, os testes laboratoriais são importantes para o diagnóstico de deficiência de mevalonato quinase.

Análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), PCR, proteína amilóide A sérica (AAS) hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante um ataque para poder avaliar o grau de inflamação. Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos.

É também testada uma amostra de urina para avaliar a presença de proteínas e glóbulos vermelhos. Podem existir alterações temporárias durante os ataques. Os doentes com amiloidose terão níveis persistentes de proteína nas análises de urina.

2.3 Há tratamento ou cura para a doença?

A doença não pode ser curada, nem existe um tratamento eficaz comprovado para controlar a atividade da doença.

2.4 Quais são os tratamentos?

Os tratamentos para a deficiência de mevalonato quinase incluem medicamentos anti-inflamatórios não-esteroides como a indometacina, corticosteroides como a prednisolona e agentes biológicos como o etanercept ou o anakinra. Nenhum destes medicamentos parece ter uma eficácia uniforme, mas todos eles parecem ajudar em alguns doentes. A prova da sua eficácia e segurança na deficiência de mevalonato quinase é ainda insuficiente.

2.5 Quais são os efeitos secundários da terapia medicamentosa?

Os efeitos secundários dependem do fármaco utilizado. Os AINEs podem provocar dores de cabeça, úlceras gástricas e problemas renais, os corticosteroides e os agentes biológicos aumentam a suscetibilidade a infeções. Além disso, os corticosteroides podem provocar uma grande variedade de outros efeitos secundários.

2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?

Não existem dados que suportem o tratamento ao longo de toda a vida. Dada a tendência normal para a melhoria à medida que os doentes envelhecem é provavelmente prudente tentar descontinuar a medicação nos doentes cuja doença parece estar inativa.

2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existem dados publicados de medicamentos complementares eficazes.

2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?

As crianças sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e à urina pelo menos duas vezes por ano.

2.9 Quanto tempo durará a doença?

A doença é para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais ligeiros com a idade.

2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais ligeiros com a idade. Muito raramente, os doentes desenvolvem lesões nos órgãos, especialmente nos rins, devido à amiloidose. Os doentes afetados com formas muito graves da doença podem desenvolver deficiência mental e cegueira noturna.

2.11 É possível recuperar totalmente?

Não, uma vez que se trata de uma doença genética.