



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

Nedostatak mevalonat kinaze (MKD) (ili hiper IgD sindrom)

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Dijagnoza se zasniva na hemijskim i genetskim analizama.

Hemijski, abnormalno povišena mevalonična kiselina se može detektovati u urinu. U specijalizovanim laboratorijama se takođe može meriti aktivnost enzima mevalonat kinaze u krvi ili ćelijama kože.

Genetske analize se izvode na DNK uzorku bolesnika i tako se mogu otkriti mutacije MVK gena.

Merenje koncentracije IgD u serumu (krvi) nije više dijagnostički test za ovu bolest.

2.2 Kakav je značaj testova?

Kao što je ranije spomenuto, laboratorijske analize su značajne za dijagnozu nedostatka mevalonat kinaze.

Analize, kao što su brzina sedimentacije eritrocita (SE), CRP, serumski protein amiloid A (SAA), kompletna krvna slika su važne tokom samog napada da bi se procenio stepen zapaljenja. Ove analize se ponavljaju i kada je dete bez simptoma, da bi se proverilo da li se vrednosti vraćaju na normalu.

Uzorak urina se takođe analizira, da bi se utvrdilo prisustvo proteina i crvenih krvnih zrnaca. Tokom napada mogu postojati privremene promene ovih parametara. Bolesnici sa amiloidozom će imati nepromenjene vrednosti proteina u urinu.

2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?

Bolest se ne može izlečiti, niti postoji provereno uspešan tretman za kontrolu aktivnosti bolesti.

2.4 Kako se bolest leči?

Lečenje nedostatka mevalonat kinaze uključuje upotrebu nesteroidnih antiinflamatornih lekova (NSAIL) , kao što je indometacin, kortikosteroida kao što je prednizolon i bioloških lekova, kao što je etanercept ili anakinra. Nijedan od ovih lekova nije efikasan za sve, ali svaki od njih može pomoći pojedinim bolesnicima. Efikasnost i bezbednost ovih lekova još uvek nije dokazana u ovoj bolesti.

2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?

Neželjeni efekti zavise od leka koji se koristi. NSAIL mogu uzrokovati glavobolje, čir na želucu i oštećenje bubrega; kortikosteroidi i biološki lekovi povećavaju osetljivost na infekcije. Dodatno, kortikosteroidi mogu uzrokovati širok spektar neželjenih efekata.

2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Ne postoje podaci koji govore u prilog doživotne terapije. Uzimajući u obzir tok bolesti koja se poboljšava kako bolesnici stare, pametno je pokušati da se lek isključi kod onih sa smirenom bolešću.

2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Ne postoje objavljeni podaci o efikasnosti ovih oblika terapije.

2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Deca koja su na terapiji bi trebalo da rade analize krvi i urina najmanje dva puta godišnje.

2.9 Koliko dugo će bolest da traje?

Bolest je doživotna, mada simptomi mogu biti blaži sa starenjem.

2.10 Kakva je dugoročni tok (prognoza) bolesti?

Nedostatak mevalonat kinaze je doživotna bolest, mada simptomi bolesti mogu biti blaži sa starenjem. Veoma retko, kod bolesnika može nastati oštećenje organa, naročito bubrega, usled amiloidoze. Kod bolesnika sa veoma teškim formama bolesti mogu nastati mentalna oštećenja i noćno slepilo.

2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?

Nije moguć, jer je to genetska bolest.