



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

### Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

D-KPDPM-DMP-10 | strana 1 z 1 | verze 1 | platnost od 1.12.2022

# INDIKAČNÍ KRITÉRIA

## Indikační kritérium – Kyselina mevalonová

<b>Souhrn:</b>	Stanovení kyseliny mevalonové v moči (Žádanka pro Biochemickou laboratoř DPM)
<b>Metoda:</b>	profilová, semikvantitativní, plynová a hmotnostní chromatografie
<b>Materiál:</b>	moč z febrilní epizody autoinflamatorního onemocnění. Vyšetření má vyšší výpovědní hodnotu, pokud je provedeno z moči získané smícháním několika samostatně vymočených porcí získaných v začátku febrilní epizody
<b>Preanalytická fáze:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Sběr moči: 3 porce moči získané během prvních 24-48 hodin febrilní epizody smíchejte v jedné nádobě</li><li>- Sebranou moč během sběru uchovávejte při teplotě 0-8 °C a celý objem dodejte k vyšetření do 24 hodin</li><li>- Pokud není možné moč dodat do laboratoře do 24 h od ukončení sběru, odlijte cca 10ml ze sebrané moči a tento vzorek co nejdříve zamrazte na -18° C a dodejte do laboratoře, transportujte mražené</li></ul>
<b>Dostupnost vyšetření:</b>	2 týdny
<b>Provádí:</b>	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM, kontaktní osoba Ing. Petr Chrastina (tel. 224967710)
<b>Poznámky:</b>	Na žádanku do pole Klinické informace připište poznámku, že se jedná o vyšetření zaměřené na deficit mevalonát-kinázy
<b>Indikace:</b>	<p>Podezření na autoinflamatorní onemocnění spojené se zvýšeným vylučováním kyseliny mevalonové</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- <b>Deficit mevalonát kinázy</b> (Mevalonate kinase deficiency; MKD) dříve častěji označovaný jako Syndrom Hyper IgD (Hyperimmunoglobulin D syndrome; HIDS)<ul style="list-style-type: none"><li>o Částečně zachovalá aktivita enzymu (do 10 %)</li><li>o Mírnější fenotyp onemocnění: recidivující febrilní epizody (2-7 dní) doprovázené dalšími projevy (faryngitida, krční lymfadenopatie, afty, bolesti břicha s různým vegetativním doprovodem, artralgie/artritida, vyrážka)</li><li>o Laboratorně v průběhu epizod nespecificky zvýšená zánětlivá aktivita</li><li>o Trigger: vakcinace, emoce, stres</li><li>o Riziko rozvoje amyloidózy</li></ul></li><li>- <b>Mevalonová acidurie</b> (Mevalonic aciduria; MA) – patří mezi typická metabolická onemocnění<ul style="list-style-type: none"><li>o Téměř žádná aktivita enzymu (0,1 %, nedetekovatelná)</li><li>o Těžký fenotyp onemocnění: mentální retardace, ataxie, neprospívání, hypotonie, myopatie, katarakta</li></ul></li></ul>
<b>Interpretace:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- U zdravých osob není kyselina mevalonová v moči detekovatelná.</li><li>- Kyselina mevalonová se hromadí a zvýšeně vylučuje močí díky snížené aktivitě enzymu mevalonát-kinázy.</li><li>- Nález kyseliny mevalonové v moči by měl vést k vyšetření na specializovaném pracovišti pro autoinflamatorní onemocnění a ke genetické analýze</li></ul>