



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

Մևալոնատկինազի անբավարարություն (ՄԿԱ) (կամ հիպեր IgD համախտանիշ)

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է ՄԿԱ-ն:

1.1 Ի՞նչ է սա:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը գենետիկական հիվանդություն է: Այն օրգանիզմի բնածին քիմիական պրոցեսների խանգարումն է: Հիվանդները ունենում են բազմազան նշաններով ուղեկցվող կրկնվող տենդի գրոհներ: Դրանք են մեծացած, ցավոտ ավշահանգույցներ (հատկապես պարանոցային), մաշկի ցան, գլխացավ, ցավ կոկորդում, աֆթաներ բերանի խոռոչում, որովայնացավ, փսխումներ, լուծ, հոդացավ և հոդերի այտուց: Հիվանդության ծանր դեպքերում նորածնային շրջանում կարող է զարգանալ կյանքի համար վտանգ հանդիսացող տենդի դրվագներ, զարգացման հապաղում, տեսողության թուլացում և երիկամների ախտահարում: Շատ հիվանդների մոտ բարձրանում է արյան բաղադրամաս հանդիսացող իմունոգլոբուլին D-ի (IgD) մակարդակը, ինչի պատճառով հիվանդությունը կոչվում է նաև Հիպեր IgD պարբերական տենդի համախտանիշ:

1.2 Ի՞նչ հաճախականություն ունի այն:

Հիվանդությունը հազվադեպ հանդիպող է: Այն հանդիպում է բոլոր երևիկ խմբերում, բայց ավելի հաճախ՝ հուլանդացիների մոտ: Հանդիպման հաճախականությունը, նույնիսկ Նիդերլանդներում, շատ փոքր է: Հիվանդների մեծամասնության մոտ տենդի դրվագները սկսվում են մինչև 6 տարեկան հասակը, սովորաբար նորածնային շրջանում: Մևալոնատկինազի անբավարարություն

ունենում են աղջիկներն ու տղաները հավասարապես:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է MKD: Գենը արտադրում է մևալոլատկինազ սպիտակուցը: Մևալոլատկինազը ֆերմենտ է՝ սպիտակուց, որն ապահովում է առողջության համար անհրաժեշտ քիմիական ռեակցիա: Այս ռեակցիայի արդյունքում մևալոնաթթուն փոխակերպվում է ֆոսֆոմևալոնիկաթթվի: Հիվանդների մոտ, MKD գենի երկու օրինակներն էլ վնասվում են՝ առաջացնելով մևալոնատկինազ ֆերմենտի անբավարար ակտիվություն: Արդյունքում առաջանում է մևալոնաթթվի կուտակում, որը տենդի էպիզոդների ժամանակ հայտնաբերվում է մեզի մեջ: Կլինիկորեն՝ դրանք տենդի կրկնվող էպիզոդներն են: Որքան արտահայտված է MKD գենի մուտացիան, այնքան հիվանդությունը ավելի ծանր է ընթանում: Չնայած, որ հիվանդության պատճառը գենետիկական է, տենդի գրոհները կարող են երբեմն խթանվել պատվաստումներից, վիրուսային ինֆեկցիաներից, տրավմաներից կամ հոլզական սթրեսից:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն հիվանդությունն է:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը ժառանգվում է, աուտոսոմ ռեցեսիվ ձևով: Սա նշանակում է, որ մևալոնատկինազի անբավարարություն ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա երկու մուտացված գեն, մեկը՝ ժառանգված մորից, մյուսը՝ հորից: Հետևաբար, երկու ծնողները սովորաբար կրողներ են (կրում են միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդությունը) և հիվանդ չեն: Հավանականությունը, որ ընտանիքի մյուս երեխան նույնպես կունենա Մևալոնատկինազի անբավարարություն կազմում է 1:4:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավո՞ր է այն կանխարգելել:

Երեխան հիվանդ է, քանի որ նա ունի մևալոնատկինազ արտադրող գենի երկու մուտացիա: Հիվանդությունը կանխարգելել հնարավոր չէ: Ծանր աստիճանի հիվանդ երեխաներ ունեցող ընտանիքներում հնարավոր է անտենատալ ախտորոշում:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիմնական նշաններն են տենդը, հաճախ սկսվող դող-սարսուռով: Տենդը տևում է մոտավոր 3-6 օր և կրկնվում է ոչ հավասար տևողությամբ (շաբաթներից ամիսներ տևող) դադարներից հետո: Տենդի դրվագները ուղեկցվում են տարբեր նշաններով, որոնցից են ավշահանգույցների ցավոտ մեծացումը (հատկապես պարանոցային), մաշկի ցանր, գլխացավը, ցավը կոկորդում, բերանի խոռոչի աֆթաները, որովայնացավը, փսխումները, լուծը, հոդերի ցավը և այտուցը: Ծանր ախտահարումներով հիվանդների մոտ նորաձնային շրջանում կարող են առաջանալ կյանքի համար վտանգավոր տենդի դրվագներ, զարգացման հապաղում, տեսողության թուլացում և երիկամների ախտահարում:

1.8 Հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:

Հիվանդությունը նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Շատ ավելին՝ նոպաների տեսակը, տևողությունը և ծանրության աստիճանը անգամ նույն երեխայի մոտ կարող է տարբերվել:

1.9 Հիվանդությունը նմա՞ն է երեխաների և մեծահասակների մոտ:

Հիվանդների մեծանալու հետ զուգահեռ տենդի դրվագները դառնում են ավելի հազվադեպ և թեթև: Սակայն հիվանդության որոշակի ակտիվություն պահպանվում է եթե ոչ բոլոր, ապա որոշ հիվանդների մոտ: Որոշ մեծահասակ հիվանդների մոտ զարգանում է ամիլոիդոզ, ինչը օրգանի ախտահարումն է ոչ նորմալ սպիտակուցի կուտակումների պատճառով: