



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

Мевалонат-Киназен Дефицит (МКД) (Или Хипер IgD Синдром)

Версия на 2016

1. КАКВО Е МКД?

1.1 Какво е това?

Мевалонат- киназният дефицит е генетично заболяване. Той е вродена грешка в химията на тялото. Пациентите страдат от повтарящи се пристъпи на треска, придружена от различни симптоми. Те включват болезнено подуване на лимфните възли (особено в областта на шията), кожен обрив, главоболие, болки в гърлото, язви в устата, болки в корема, повръщане, диария, болки в ставите и подуване на ставите. Тежко засегнатите лица могат да се развият животозастрашаващи атаки от треска в ранна детска възраст, забавяне на развитието, нарушено зрение и увреждане на бъбреците. В много засегнати лица, кръвният компонент, имуноглобулин D (IgD), се повишава, което дава основание за алтернативното наименование " Синдром на периодична треска с хипер IgD ".

1.2 Колко често е?

Заболяването е рядко; то засяга хора от всички етнически групи, но е по-често сред холандците. Честотата на болестта, дори и в Холандия, е много ниска. Пристъпите от треска започват преди навършване на шест години в по-голямата част от пациентите, обикновено в ранна детска възраст. Мевалонат-киназният дефицит засяга момчета и момичета еднакво.

1.3 Какви са причините за заболяването?

Дефицитът на мевалонат-киназа е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича MKD. Генът произвежда протеин, мевалонат-киназа. Мевалонат-киназа е ензим, протеин, който участва в химическа реакция, която се изисква за нормално здраве. Тази реакция е превръщането на мевалонова киселина, във фосфомевалонова киселина. При пациенти, двете налични копия на гена MKD са увредени, което води до недостатъчна активност на ензима мевалонат-киназа. Това води до натрупване на мевалоновата киселина, която се намира в урината по време на обострянията на треската. Клинично, резултатът е рецидивираща треска. Колкото по-тежка е мутацията в MKD-гена, толкова повече се увеличава шанса за по-сериозна болест. Въпреки че причината е генетична, пристъпите от треска понякога могат да бъдат провокирани от ваксинации, вирусни инфекции, травма или емоционален стрес.

1.4 Наследствено ли е?

MKD се наследява като автозомно-рецесивно заболяване. Това означава, че за да има недостиг на мевалонат-киназа, индивидът притежава два мутирани гени, един от майката и друг от бащата. Следователно, двамата родители обикновено са носители (носителят има само едно мутирано копие, но не болестта) и не пациенти. За такава двойка, рискът от друго дете с дефицит на мевалоната киназа е 1: 4.

1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предпази?

Детето има заболяване, защото има мутации в двете копия на гена, който произвежда мевалонат киназа. Заболяването не може да бъде предотвратено. В много сериозно засегнати семейства, може да се обсъди пренатална диагностика.

1.6 Инфекциозно ли е?

Не, не е.

1.7 Какви са основните симптоми?

Основният симптом е температура, често се започваща с втрисане. Треската трае около 3-6 дни и се повтаря на различни интервали (седмици до месеци). Пристъпите на треска са съпроводени от различни симптоми. Те могат да включват болезнено подуване на лимфните възли (особено в областта на шията), кожен обрив, главоболие, болки в гърлото, язви в устата, болки в корема, повръщане, диария, болки и подуване на ставите. Силно засегнатите лица могат да развият животно-застрашаващи атаки от треска в ранна детска възраст, забавяне на развитието, нарушено зрение и увреждане на бъбреците.

1.8 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?

Заболяването не е същото при всяко дете. Нещо повече, видът, продължителността и тежестта на пристъпите могат да бъдат различни всеки път, дори и при едно и също дете.

1.9 Различно ли е заболяването при децата от това при възрастните?

С порастването на пациентите, атаките от треска имат тенденция за намаляване. Въпреки това, известна активност на заболяването остава при повечето, ако не и всички, засегнати индивиди. Някои възрастни пациенти развиват амилоидоза, която е увреждане на органите, дължащо се на абнормно отлагане на протеин.