https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Deficit mevalonátkinázy (MKD) (nebo hyper IgD syndrom)

Verze č 2016

1. CO JE MKD?

1.1 Co je to?

Deficit mevalonákinázy patří mezi dědičná onemocnění. Jedná se o vrozenou poruchu biochemických mechanismů v těle. Pacienti trpí opakovanými záchvaty horeček doprovázených dalšími projevy. Mezi tyto projevy patří bolestivé zduření lymfatických uzlin (především na krku), vyrážka, bolesti hlavy a v krku, vřídky v dutině ústní, bolesti břicha, zvracení, průjem, bolesti a otoky kloubů. Při závažném postižení se může už v kojeneckém věku rozvinout obraz život ohrožujících atak s horečkami, vývojové opoždění, porucha zraku a poškození ledvin. U mnoha nemocných je nalezeno zvýšení hladin imunoglobulinu D (IgD), které dalo vznik alternativnímu pojmenování nemoci „Hyper IgD syndrom".

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

Toto onemocnění patří mezi vzácné choroby. Nemoc postihuje jedince všech etnických skupin, je relativně častá u Nizozemců, nicméně i v Nizozemí je četnost této choroby nízká. Horečky se u většiny pacientů objeví do 6 let věku. Chlapci a dívky jsou postiženi stejně.

1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

Deficit mevalonátkinázy patří mezi dědičná onemocnění. Postižený gen se označuje jako MVK. Tento gen kóduje protein zvaný

mevalonátkináza. Mevalonátkináza je enzym (bílkovina) umožňující chemickou reakci, která je podstatná pro zdraví každého jedince. Jedná se o přeměnu kyseliny mevalonové na kyselinu fosfomevalonovou. U pacinetů s MKD jsou obě kopie genu poškozeny, což způsobuje nedostatečnou aktivitu zmíněného enzymu. Důsledkem tohoto je hromadění mevalonové kyseliny (mevalonátu), která se objeví v moči během ataky horečky. Klinicky jsou výsledkem těchto pochodů opakované epizody horeček. Čím větší je poškození genu MVK, tím závažnější jsou projevy onemocnění. I když se jedná o vrozené onemocnění, ataky horeček bývají často vyvolány očkováním, infekcemi, poraněním nebo stresem.

1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?

Deficit mevalonátkinázy patří mezi autozomálně recesivní onemocnění. To znamená, že pro rozvoj nemoci je nezbytná přítomnost dvou mutovaných genů, jednoho od otce a druhého od matky. V takovém případě jsou oba rodiče přenašeči (přenašeč má pouze jednu ze dvou kopií genu mutovanou a je tedy klinicky zdráv). U takového páru je riziko postižení dalšího dítěte deficitem mevalonátkinázy 1:4.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě je nemocné, protože obě kopie jeho genu pro mevalonátkinázu jsou změněny mutací. Nemoci se nedá předejít. U rodin se závažnou formou onemocnění je možné zvážit prenatální diagnostiku.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Ne, nejedná.

1.7 Jaké jsou hlavní příznaky onemocnění?

Hlavním projevem je horečka, která často začne třesavkou a zimnicí. Horečka trvá 3-6 dní a vrací se v nepravidelných intervalech (týdnů až měsíců). Ataky horečky jsou doprovázeny různými symptomy jako je bolestivé zduření lymfatických uzlin (zejména na krku), vyrážka, bolesti hlavy, bolesti krku, vřídky v dutině ústní, bolesti břicha, zvracení, průjem, bolesti a otoky kloubů. U závažně postižených jedinců se může

rozvinout život ohrožující obraz s horečkami, vývojovým opožděním, poruchou zraku a postižení ledvin již v kojeneckém věku.

1.8 Je nemoc stejná u všech dětí?

Nemoc není u všech dětí stejná, dokonce i vzhled ataky, jeho trvání a závažnost se mohou od sebe pokaždé lišit a to i u jednoho a téhož jedince.

1.9 Liší se nemoc u dětí od nemoci u dospělých?

S růstem a vývojem dítěte se obvykle závažnost a frekvence atak snižuje. Přesto však určitá míra aktivity nemoci přetrvává u většiny, ne-li u všech pacientů po celý život. U někerých dospělých pacientů se může rozvinout amyloidóza, provázená prostižením orgánů, které je zapříčinné ukládáním abnormální bílkoviny - amyloidu.