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

Title Mevalonat Kinase Defekt (MKD) (eller HYper IgD syndrome)

Version af 2016

1. HVAD ER MKD

1.1 Hvad er det?

Mevalonat kinase mangel er en genetisk sygdom. Det er en medfødt fejl i kroppens stofskifte. Patienterne får tilbagevendende anfald af feber, ledsaget af en række symptomer. Disse omfatter smertefuld hævelse af lymfeknuder (især i nakken), hududslæt, hovedpine, ondt i halsen, sår i munden, mavesmerter, opkastning, diarré, ledsmerter og hævede led. Hårdt ramte personer kan udvikle livstruende feberepisoder i barndommen, forsinket udvikling, nedsat syn og nyreskader. Hos mange, er en blodkomponent, immunglobulin D (IgD), forhøjet, hvilket giver anledning til det alternative navn " hyper IgD periodisk feber syndrom".

1.2 Hvor hyppig er den?

Sygdommen er sjælden; den påvirker folk i alle etniske grupper, men er mere udbredt blandt hollænderne. Hyppigheden af sygdommen, selv i Holland, er meget lav. Feberanfald begynder før seks års alderen, hos langt de fleste af patienterne, som regel i småbarnsalderen. Mevalonat kinase mangel påvirker drenge og piger ens.

1.3 Hvad skyldes sygdommen?

Mevalonat kinase mangel er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen hedder MKD. Genet producerer proteinet mevalonat kinase. Mevalonat

kinase er et enzym, et protein, der muliggør en kemisk reaktion, som er nødvendig for et normalt helbred. Denne reaktion er omdannelsen af mevalonsyre til fosfomevalonsyre. Hos patienter, er begge tilgængelige kopier af MVK genet beskadiget, hvilket resulterer i utilstrækkelig aktivitet i mevalonat kinase enzymet. Dette resulterer i ophobning af mevalonsyre, hvilket kan ses i urinen under feberepisoderne. Klinisk viser det sig som tilbagevendende feber. Jo værre mutationen i MVK - genet, jo mere alvorlig er sygdommen. Selvom årsagen er genetisk, kan feberanfald undertiden provokeres af vaccinationer, virusinfektioner, skade eller følelsesmæssig stress.

1.4 Er den arvelig?

Mevalonat kinase mangel er nedarvet som en autosomal recessiv sygdom. Det betyder, at for at have mevalonat kinase mangel, skal man have to muterede gener, en fra moderen og den anden fra faderen. Derfor er begge forældre generelt bærere (en sygdomsbærer har kun én muteret kopi, men ikke sygdommen), og ikke patienter. For et sådant par er risikoen for at få endnu et barn med mevalonat kinase mangel 1: 4.

1.5 Hvorfor har mit barn har sygdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sygdommen, fordi det har mutationer i begge kopier af genet, der producerer mevalonat kinase. Sygdommen kan ikke forebygges. I meget hårdt ramt familier, kan fosterdiagnostik overvejes.

1.6 Er den smitsom?

Nej, det er den ikke.

1.7 Hvad er hovedsymptomerne?

Det vigtigste symptom er feber, ofte begyndende med kulderystelser. Feber varer omkring 3-6 dage, og kommer igen med uregelmæssige mellemrum (uger til måneder). Feberanfaldene er ledsaget af en række symptomer. Disse kan omfatte smertefuld hævelse af lymfeknuder (især i nakken), hududslæt, hovedpine, ondt i halsen, sår i munden,

mavesmerter, opkastning, diarré, ledsmerter og hævede led. Svært ramte personer kan udvikle livstruende feberepisoder i barndom, forsinket udvikling, nedsat syn og nyreskader.

1.8 Er sygdommen den samme hos alle børn?

Sygdommen er ikke ens hos alle børn. Desuden kan typen, varighed og sværhedsgrad af udbrud være forskellig hver gang, selv hos det samme barn.

1.9 Er sygdommen hos børn forskellig fra sygdommen hos voksne?

Som børnene bliver ældre, har feberanfaldene tendens til at blive færre og mildere. Dog er der stadig nogen sygdomsaktivitet hos de fleste, hvis ikke alle. Nogle voksne patienter udvikler amyloidose, hvilket er organskade på grund af unormal proteinaflejring.