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

Deficiencia de mevalonato cinasa (MKD) (o síndrome de hiper-IgD)

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL MKD

1.1 ¿En qué consiste?

La deficiencia de mevalonato cinasa es una enfermedad genética. Se trata de un error congénito de la bioquímica del organismo. Los pacientes sufren brotes recurrentes de fiebre, acompañados por diversos síntomas. Estos incluyen inflamación dolorosa de los ganglios linfáticos (especialmente en el cuello), erupción cutánea, dolor de cabeza, dolor de garganta, úlceras bucales, dolor abdominal, vómitos, diarrea, dolor e inflamación articular. Los individuos gravemente afectados pueden desarrollar ataques potencialmente mortales de fiebre en la infancia, retraso en el desarrollo, problemas de visión y daño renal. En muchas personas afectadas, uno de los componentes de la sangre, la inmunoglobulina D (IgD) se encuentra elevada, dando lugar al nombre alternativo de «síndrome de hiper-IgD».

1.2 ¿Es muy frecuente?

La enfermedad es rara, y afecta a las personas de todos los grupos étnicos, aunque es más frecuente entre los holandeses. La frecuencia de la enfermedad es muy baja, incluso en los Países Bajos. Los ataques de fiebre se inician antes de los 6 años de edad en la mayoría de los pacientes, normalmente en la infancia. La deficiencia de la mevalonato cinasa afecta por igual a niños y niñas.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

La deficiencia de mevalonato cinasa es una enfermedad genética. El gen responsable se llama MVK. El gen produce una proteína, la mevalonato cinasa. La mevalonato cinasa es una enzima, es decir, una proteína que permite que tenga lugar una reacción química necesaria para la salud normal. Esta reacción consiste en la conversión del ácido mevalónico a ácido fosfomevalónico. En los pacientes de esta enfermedad, ambas copias del gen MVK están dañadas, lo que da lugar a una actividad insuficiente de la enzima mevalonato cinasa. Esto provoca la acumulación del ácido mevalónico, que aparecerá en la orina durante los brotes de fiebre. Clínicamente, el resultado es fiebre recurrente. Cuanto peor es la mutación en el gen MVK, más grave tiende a ser la enfermedad. Aunque la causa es genética, en ocasiones, los ataques de fiebre pueden estar desencadenados por vacunas, infecciones víricas, lesiones o estrés emocional.

1.4 ¿Es hereditaria?

La deficiencia de mevalonato cinasa se hereda como una enfermedad autosómica recesiva. Esto significa que para tener la deficiencia de mevalonato cinasa, una persona necesita tener dos genes mutados, uno de la madre y el otro del padre. Así pues, por lo general, ambos progenitores son portadores (un portador tiene solamente una copia mutada, pero no sufre la enfermedad) pero no son pacientes. Para una pareja de este tipo, el riesgo de tener otro niño con deficiencia de mevalonato cinasa es de 1 entre 4.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?

El niño tiene la enfermedad porque tiene mutadas las dos copias del gen que produce la mevalonato cinasa. La enfermedad no puede prevenirse. En familias gravemente afectadas, puede considerarse el diagnóstico prenatal.

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

El principal síntoma es la fiebre, que suele iniciarse con escalofríos con temblores. La fiebre dura entre 3 y 6 días y reaparece a intervalos irregulares (semanas o meses). Los brotes de fiebre están acompañados por una variedad de síntomas. Estos pueden incluir inflamación dolorosa de los ganglios linfáticos (especialmente en el cuello), erupción cutánea, dolor de cabeza, dolor de garganta, úlceras bucales, dolor abdominal, vómitos, diarrea, dolor articular e inflamación articular. Los individuos gravemente afectados pueden desarrollar ataques potencialmente mortales de fiebre en la infancia, retraso en el desarrollo, problemas de visión y daño renal.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

La enfermedad no se presenta de igual manera en todos los niños. Además, el tipo, la duración y la intensidad de los ataques pueden ser diferente en cada ocasión, incluso en el mismo niño.

1.9 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

A medida que el paciente crece, los ataques de fiebre tienen a ser menores y más leves. No obstante, sigue persistiendo actividad de la enfermedad en la mayoría, si no en todos, los afectados. Algunos pacientes adultos desarrollan amiloidosis, que provoca daño en los órganos debido al depósito anómalo de proteínas.