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

# Nedostatak mevalonat kinaze (MKD, engl. mevalonate kinase deficiency) (ili hiper igd sindrom)

Verzija 2016

## 1. ŠTO JE MKD?

### 1.1 Što je to?

Nedostatak mevalonate kinaze je genetska bolest. To je prirođena greška u kemijskim procesima koji se odvijaju u našem tijelu. Bolesnici imaju ponavljajuće poraste temperature praćene raznolikim simptomima. Među simptome spada bolno otjecanje limfnih čvorova (osobito na vratu), osipi na koži, glavobolja, grlobolja, ranice u ustima, bolovi u trbuhu, povraćanje, proljev, bolovi u zglobovima i otjecanje zglobova. Djeca s teškim oblikom bolesti mogu razviti po život opasne napadaje temperature u dojenačkoj dobi, mogu kasniti u razvoju, imati poremećaje vida te oštećenje bubrega. U mnogih bolesnika povišena je komponenta krvi koja se naziva imuoglobulin D (IgD), zbog čega se ova bolest naziva još i „hiper IgD sindrom ponavljajuće vučice".

### 1.2 Koliko je česta?

Ova bolest je rijetka; pogađa ljude svih etničkih skupina ne češće se javlja među Nizozemcima. Učestalost bolesti, čak i u Nizozemskoj, vrlo je niska. Napadaji temperature počinju prije šeste godine života u većine bolesnika, obično u dojenačko dobi. Nedostatak mevalonat kinaze podjednako pogađa i djevojčice i dječake.

### 1.3 Koji su uzroci bolesti?

Nedostatak mevalonat kinaze je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se MKD. Taj gen proizvodi protein, mevalonat kinazu. Mevalonat kinaza je enzim, protein koji omogućava kemijsku reakciju potrebnu za normalno zdravstveno stanje. Ta reakcija je pretvorba mevalonske kiseline u fosfomevalonsku kiselinu. U bolesnika su obje kopije MVK gena oštećene, što rezultira nedostatnom aktivnošću enzima mevalonat kinaze. To pak dovodi do nakupljanja mevalonske kiseline, koja će se pojaviti u mokraći za vrijeme porasta temperature. Klinički to dovodi do ponavljajućih porasta temperature. Što je gora mutacija MVK gena, to je bolest teža. Mada uzrok bolesti leži u genima, napadaji temperature neki puta mogu biti potaknuti cijepljenjem, virusnim infekcijama, ozljedama ili emocionalnim stresom.

### 1.4 Je li nasljedna?

Nedostatak mevalonat kinaze nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest. To znači da za razvoj bolesti, osoba treba imati dva mutirana gena, jedan od majke i jedan od oca. Stoga, oba su roditelja obično nosioci (nosioc ima samo jednu kopiju mutiranog gena, no ne i bolest), ali ne i bolesnici. U takvih parova rizik da će i drugo dijete imati nedostatak mevalonat kinaze iznosi 1:4.

### 1.5 Zašto je moje dijete bolesno? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer ima mutaciju obje kopije gena koji proizvode mevalonat kinazu. Bolest se ne može spriječiti. U teško pogođenih obitelji, može se razmotriti i antenatalna dijagnostika.

### 1.6 Je li zarazna?

Ne, nije.

### 1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je temperatura koja često počinje s tresavicom. Temperatura traje 3-6 dana i vraća se u iregularnim intervalima (tjedni do mjeseci). Povišenje temperature praćeno je različitim simptomima. U simptome može spadati bolno otjecanje limfnih čvorova (osobito u vratu), osip na koži, grlobolja, ranice u ustima, bol u trbuhu, povraćanje,

proljev, otjecanje zglobova i bol u zglobu. Teško pogođena djeca mogu razviti po život opasne napadaje temperature u dojenačkoj dobi, mogu zaostajati u rastu, mogu imati poremećaje vida i oštećenja bubrega.

### 1.8 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta. K tome, oblik, trajanje i težina napadaja svaki puta mogu biti drugačiji, čak i kod istog djeteta.

### 1.9 Je li bolest u djece drugačija no bolest u odraslih?

Kako bolesnici rastu, napadaji temperature postaju rjeđi i lakši. Ipak, bolest ostaje malo aktivna u većine, ako ne i u sve djece pogođene ovom bolesti. Neki odrasli bolesnici razvijaju amiloidozu, što je oštećenje organa zbog abnormalnog odlaganja proteina.