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

Mevalonát-Kináz-Hiány (MKD) (vagy hiper-IgD szindróma)

Verzió 2016

1. MI AZ MKD

1.1 Mi ez?

A mevalonát-kináz-hiány genetikai betegség. A szervezet veleszületett kémiai rendellenessége. A betegeket visszatérő lázrohamok gyötrik, amelyekhez különféle tünetek társulnak. Ilyenek tünetek például: nyirokcsomók megduzzadása (főként a nyakon), bőrkiütés, fejfájás, torokfájás, szájüregi fekélyek, hasi fájdalom, hányás, hasmenés, ízületi fájdalom és duzzanat. Súlyos esetekben életveszélyes lázrohamok léphetnek fel csecsemőkorban, valamint lelassulhat a növekedés, illetve látáscsökkenés és vesekárosodás alakulhat ki. Sok érintett egyénnél a vér egyik összetevőjének az immunglobulin D-nek (IgD-nek) a szintje megemelkedik, emiatt a betegséget „hiper-IgD periodikus láznak" is nevezik.

1.2 Milyen gyakori?

A betegség ritka; bármilyen etnikumnál előfordulhat, de a hollandok körében gyakoribb. A betegség előfordulási gyakorisága igen alacsony, még Hollandiában is. A lázrohamok hatéves kor előtt kezdődnek a betegek túlnyomó többségénél, általában csecsemőkorban. A mevalonát-kináz-hiány egyformán érinti a fiúkat és a lányokat.

1.3 Mik a betegség okai?

A mevalonát-kináz-hiány genetikai betegség. A betegségért felelős gén

az MKD. Ez a gén termeli a mevalonát-kináz nevű fehérjét. A mevalonát-kináz egy enzim, azaz olyan fehérje, amely lehetővé tesz egy az egészséghez szükséges kémiai reakciót. Ez a reakció a mevalonsav átalakulása foszfomevalonsavvá. A betegeknél az MVK gén mindkét példánya károsodik, ami a mevalonát-kináz enzim elégtelen aktivitását eredményezi. Ennek következtében a mevalonsav felhalmozódik, és a lázrohamok fellépésekor megjelenik a vizeletben. Klinikai szempontból ez visszatérő lázat eredményez. Minél inkább rendellenes az MVK gén mutációja, annál súlyosabb általában a betegség. Noha az ok genetikai, a lázrohamokat néha védőoltások, vírusfertőzések, sérülés vagy érzelmi stressz váltja ki.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

Autoszomális recesszív betegségként a mevalonát-kináz-hiány örökletes. Ez azt jelenti, hogy a mevalonát-kináz-hiányhoz az egyénben két mutált génnek kell jelen lennie, egyik az anyától, a másik az apától. Ennek megfelelően mindkét szülő általában hordozza a gént (csak egy mutált génje van), de nem beteg. Ilyen pároknál 1:4 a kockázata annak, hogy egy másik gyermeküknek mevalonát-kináz-hiánya lesz.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeknél azért alakul ki a betegség, mert a mevalonát-kinázt termelő gén mindkét példányában mutáció jön létre. A betegség nem megelőzhető. A nagyon súlyosan érintett családoknál mérlegelni kell a születés előtti diagnosztizálást.

1.6 Fertőző-e a betegség?

Nem.

1.7 Mik a fő tünetei?

Fő tünete a láz, amely sokszor hidegrázással kezdődik. Körülbelül 3-6 napig tart, és rendszertelen időközönként (hetek vagy hónapok múltán) kiújul. A lázrohamokat különféle tünetek kísérik. Ilyenek tünetek lehetnek: nyirokcsomók megduzzadása (főként a nyakon), bőrkiütés,

fejfájás, torokfájás, szájüregi fekélyek, hasi fájdalom, hányás, hasmenés, ízületi fájdalom és duzzanat. Súlyos esetekben életveszélyes lázrohamok léphetnek fel csecsemőkorban, valamint lelassulhat a növekedés, illetve látáscsökkenés és vesekárosodás alakulhat ki.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A betegség nem azonos minden gyermeknél. Ezenkívül a rohamok típusa, időtartama és súlyossága is eltérő lehet minden egyes esetben, még ugyanannál a gyermeknél is.

1.9 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?

Az életkor előrehaladtával a lázrohamok száma általában csökken, súlyossága enyhül. A betegség azonban némileg aktív marad az érintett egyének többségénél, ha nem mindegyikénél. Egyes felnőtt betegeknél amiloidózis, vagyis rendellenes fehérjelerakódás okozta szervkárosodás alakulhat ki.