

חסר של מבלונט קינאז (MKD) (או תסמונת יתר IgD)

גרסת 2016

1. מהו חסר של מבלונט קינאז (MKD)?

1.1 מהי המחלה?

חסר של מבלונט קינאז הינו מחלה גנטית. מדובר בבעיה מולדת בכימיה של הגוף. המטופלים סובלים מהתקפים חוזרים של חום, המלווים במגוון של תסמינים. הללו כוללים נפיחות כואבת של קשרי הלימפה (בייחוד בצוואר), פריחה עורית, כאב ראש, כאב גרון, כיבים בפה, כאב בטן, הקאות, שלשולים, כאבי מפרקים ונפיחות במפרקים. הלוקים במחלה בצורה חריפה יכולים לפתח התקפי חום מסכני חיים בינקות, עיכוב התפתחותי, ראייה לקויה ונזק לכליות. בחולים רבים יש עליה ברמת אימונוגלובולין D חום עם יתר תסמונת" החלופי לשם שמוביל, בדם מהמרכיבים אחד, (IgD), מחזורי".

1.2 מהי שכיחות המחלה?

מדובר במחלה נדירה. היא פוגעת באנשים מכל הקבוצות האתניות, אך היא נפוצה יותר בקרב הולנדים. עם זאת, גם בהולנד תדירות המחלה נמוכה ביותר. ברוב המטופלים התקפי החום מתחילים לפני גיל שש, בדרך כלל בינקות. חסר של מבלונט קינאז יכול לפגוע בבנים ובבנות במידה שווה.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

המחלה היא מחלה גנטית. הגן האחראי נקרא MKD, והוא אחראי לייצור החלבון מבלונט קינאז. מבלונט קינאז הוא אנזים, חלבון המאפשר תגובה כימית הנחוצה לבריאות תקינה. זוהי תגובה שממירה חומצה מבלונית לחומצה מבלונית-זרחנית. שני העותקים הזמינים של הגן פגומים במטופלים, מה שגורם לפעילות לקויה של האנזים מבלונט קינאז. דבר זה גורם להצטברות של חומצה מבלונית, אשר תופיע בשתן בזמן התקפי חום. מבחינה קלינית, התוצאה הינה חום חוזר ונשנה. ככל שהנזק לגן MVK חמור יותר, כך המחלה נוטה להיות חמורה יותר. למרות שהגורם הינו גנטי, חיסונים,

זיהומים נגיפיים, פציעה או מתח נפשי יכולים לגרות התקף חום.

1.4 האם המחלה תורשתית?

חסר של מבלונט קינאז עובר בתורשה כמחלה אוטוזומלית רצסיבית. משמעות הדבר היא שכדי לחלות במחלה צריך שני גנים שעברו מוטציה, אחד מן האם והשני מן האב. למעשה, שני ההורים הם נשאים אך אינם חולים (לנשא יש רק עותק אחד שעבר מוטציה, אך הוא אינו חולה במחלה). בזוגות כאלו, הסיכון שבן או בת נוספים ילקו בחסר של מבלונט קינאז הינו 1:4.

1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?

הילד חולה במחלה משום שיש לו מוטציות בשני העותקים של הגן המייצר מבלונט קינאז. לא ניתן למנוע את המחלה. במשפחות המושפעות בצורה חמורה ביותר, ניתן לשקול איבחון טרום לידתי.

1.6 האם המחלה מדבקת?

לא, המחלה אינה מדבקת.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?

התסמין העיקרי הינו חום, שמתחיל בדרך כלל בצמרמורות רעד. החום נמשך בין 3-6 ימים בערך ומופיע שוב במרווחים לא סדירים (שבועות עד חודשים). התקפי החום מלווים במגוון של תסמינים. הללו יכולים לכלול נפיחות כואבת של קשרי הלימפה (בייחוד בצוואר), פריחה עורית, כאב ראש, כאב גרון, כיבים בפה, כאב בטן, הקאות, שלשולים, כאבים במפרקים ונפיחות במפרקים. אלו שלוקים במחלה בצורה חמורה יכולים לפתח התקפי חום מסכני חיים בינקות, עיכוב התפתחותי, ראייה לקויה או נזק לכליות.

1.8 האם המחלה זהה בכל ילד?

המחלה אינה זהה אצל כל ילד. יתר על כן, אפילו באותו ילד ייתכנו שינויים באופי, משך וחומרת ההתקפים בכל אירוע.

1.9 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?

ככל שהמטופלים מתבגרים, התקפי החום נוטים להתמעט ולהפוך לקלים יותר. יחד עם זאת, פעילות מסוימת של המחלה תמשך במרבית אם לא בכל החולים במחלה. ישנם מטופלים מבוגרים שמפתחים עמילואידוזיס, שגורמת נזק לאיברים עקב הצטברות של

חלבון פגום.