



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro>

メバロン酸キナーゼ欠損症 (MKD) (または高IgD症候群)

版 2016

1.メバロン酸キナーゼ欠損症とはどんな病気ですか？

1.1どのような病気ですか？

メバロン酸キナーゼ欠損症は体の化学反応に必要な酵素の先天異常による遺伝性の病気です。患者では繰り返す発熱とともに様々な症状が出現します。症状としては痛みのあるリンパ節腫脹 (特に頸部に)、皮疹、頭痛、のどの痛み、口の中の潰瘍、腹痛、嘔吐、下痢、関節痛や関節腫脹があります。重症の患者では生命に関わる発熱発作、発達の遅れ、視力や腎臓の障害が見られることもあります。患者の多くでは血清中のIgDが上昇するために、「高IgD症候群」という別名がついています。

1.2患者の数はどのくらいですか？

まれな病気です。すべての人種で見られます。なかでもオランダ人に多いですが、オランダでもまれな病気です。発熱発作は多くの患者で6歳までに、通常は幼児期に始まります。メバロン酸キナーゼ欠損症は男児、女児とも同じ頻度で見られます。

1.3病気の原因は何ですか？

メバロン酸キナーゼ欠損症は遺伝性の病気です。責任遺伝子はMVKと呼ばれ、遺伝子産物はメバロン酸キナーゼです。メバロン酸キナーゼは酵素であり、健康でいるために必要な生体の化学反応を可能にするタンパクです。これはメバロン酸をホスホメバロン酸に変換する反応です。患者では2つのアレルのMVKが障害されているため、メバロン酸キナーゼの活性が不十分になります。その結果メバロン酸が蓄積し、発熱時に尿中メバロン酸が高値となります。臨床的には繰り返す発熱をきたします。MVK遺伝子の変異が強いほど、重症度は高くなります。遺伝性の病気ですが、発熱発作は予防接種、ウイルス感染、外傷、精神的ストレスで誘発されることもあります。

1.4遺伝しますか？

メバロン酸キナーゼ欠損症は常染色体劣性形式で遺伝します。父親、母親から受け継いだ2つの遺伝子両方に疾患関連変異があり発症します。そのため、両親は通常保因者 (1つだけ疾患関連変異を持つが発症しない)であり患者ではありません。そのようなカップルの場合、次の子ども

もがメバロン酸キナーゼ欠損症となる確率は1/4です。

1.5なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

メバロン酸キナーゼ遺伝子の両方に疾患関連変異があるためこの病気になります。この病気は予防できません。非常に重症の家系では、出生前診断を考慮する場合があります。

1.6他人へ伝染しますか？

いいえ、伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？

主な症状は発熱で、多くは悪寒から始まります。発熱は3-6日間続き、数週から数カ月の不規則な間隔で繰り返します。発熱発作に伴って様々な症状が見られます。症状としては痛みのあるリンパ節腫脹 (特に頸部に)、皮疹、頭痛、のどの痛み、口の中の潰瘍、腹痛、嘔吐、下痢、関節痛や関節腫脹があります。重症の患者では乳児期に生命に関わる発熱発作、発達の遅れ、視力低下や腎臓障害を伴います。

1.8症状はどの子どもと同じですか？

症状は患者によって違います。さらに発作の型や期間、重症度は同じ子であっても、発作のたびに違うことがあります。

1.9この病気は小児と成人で違いはありますか？

患者が成長するに伴って、発熱発作は頻度が減り、軽症化します。しかし病気の活動性の一部は、すべてではないにしてもほとんどの患者で残ります。成人患者の中には、異常タンパクの沈着による臓器障害であるアミロイドーシスをきたす人もいます。