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

Mevalonatkinazės Trūkumas (MKD) (arba hiperimunoglobulino d sindromas)

Versija 2016

1. KAS YRA MKD?

1.1. Kokia tai liga?

Mevalonatkinazės trūkumas (mevalonate kinase deficiency MKD) yra genetinė liga. Pacientą vargina besikartojantis karščiavimas, kurį lydi kiti simptomai: skausmingas limfmazgių (ypač kaklo) patinimas, odos bėrimas, galvos skausmas, gerklės skausmas, burnos opos, pilvo skausmas, vėmimas ir viduriavimas, sąnarių skausmas ir patinimas. Ūmiai pasireiškusi liga kūdikystėje sukelia gyvybei pavojingą karščiavimą, raidos atsilikimą, regos pablogėjimą ir inkstų pažeidimus. Daugeliui pacientų padaugėja kraujo komponento imunoglobulino D (IgD) – dėl jo ši liga dar vadinama hiperIgD periodinio karščiavimo sindromu.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Ši liga yra reta. Ja gali sirgti visų etninių grupių atstovai, tačiau dažniausiai ji pasitaiko tarp olandų tautybės žmonių. Ligos dažnumas net ir Olandijoje yra labai mažas. Daugeliui pacientų karščiavimo priepuoliai prasideda iki 6 metų, dažniausiai kūdikystėje. Mevalonatkinazės trūkumas vienodai dažnai pasireiškia tiek mergaitėms, tiek berniukams.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

Mevalonatkinazės trūkumas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą

lemiantis genas vadinamas MKD. Šis genas gamina baltymą – mevalonatkinazę. Mevalonatkinazė yra fermentas (baltymas), kuris sudaro galimybę vykti cheminei reakcijai, reikalingai normaliai sveikatai palaikyti. Ši reakcija – tai mevalono rūgšties virtimas į fosfomevalono rūgštį. Pacientams pažeistos abi galimos MVD geno kopijos, taigi susidaro mevalonatkinazės fermento aktyvumo trūkumas. Todėl pradeda kauptis mevalono rūgštis, ir paūmėjus karščiavimui jos atsiranda šlapime. Klinikinio pasireiškimo rezultatas – besikartojantis karščiavimas. Kuo sudėtingesnė MVD geno mutacija, tuo sunkesnė ligos eiga. Nors priežastis yra genetinis sutrikimas, karščiavimo priepuolius kartais gali išprovokuoti skiepai, virusinės infekcijos, sužeidimai ar emocinis stresas.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Mevalonatkinazės trūkumas yra autosominiu recesyviniu būdu paveldima liga. Tai reiškia, žmogus gali susirgti turėdamas du mutavusius genus, vieną iš motinos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Rizika, kad tokia pora turės dar vieną vaiką, sergantį mevalonatkinazės trūkumu, sudaro vieną galimybę iš 4.

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas suserga šia liga, kadangi jis turi abiejų genų kopijų, kurios gamina mevalonatkinazę, mutacijas. Šios ligos negalima išvengti. Šeimoms, kuriose nustatyti labai sudėtingi ligos atvejai, galima taikyti antenatalinę diagnostiką (iki gimdymo).

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Ne, ji neužkrečiama.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindinis simptomas yra karščiavimas, dažnai prasidedantis su šaltkrėčiu. Pakilusi temperatūra laikosi apie 3–6 dienas ir pasikartoja nereguliariais intervalais (kas kelias savaites ar mėnesius). Kiti simptomai, pasireiškiantys kartu su karščiavimu: skausmingas

limfmazgių (ypač kaklo) patinimas, odos bėrimas, galvos skausmas, gerklės skausmas, burnos opos, pilvo skausmas, vėmimas ir viduriavimas, sąnarių skausmas ir patinimas. Ūmiai pasireiškusi liga kūdikystėje sukelia gyvybei pavojingą karščiavimą, raidos atsilikimą, regos pablogėjimą ir inkstų pažeidimus.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga nėra vienoda. Be to, priepuolių tipas, trukmė ir sunkumas kiekvieną kartą gali būti skirtingi net tam pačiam vaikui.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Pacientams augant, karščiavimo priepuoliai retėja ir lengvėja. Tačiau daugumos (ar gal net visų) pacientų liga išlieka aktyvi visą gyvenimą. Kai kuriems suaugusiems pacientams išsivysto amiloidozė (organų pažeidimas, sukeltas viršijančios normą baltymų sankaupos).