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

Déficit en Mévalonate Kinase (MKD) (ou syndrome hyper IgD)

Version de 2016

1. DÉFICIT EN MÉVALONATE KINASE

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

Le déficit en mévalonate kinase est une maladie génétique. Il s'agit d'une erreur innée de la chimie du corps. Les patients souffrent d'épisodes de fièvre récurrents accompagnés de différents symptômes. Parmi ces symptômes, on retrouve une hypertrophie douloureuse des ganglions lymphatiques (particulièrement au niveau du cou), des éruptions cutanées, des maux de tête, des maux de gorge, des ulcères buccaux, des douleurs abdominales, des vomissements, des diarrhées ainsi que des douleurs et des gonflements articulaires. Les individus gravement atteints peuvent présenter des poussées de fièvres potentiellement mortelles pendant l'enfance et souffrir d'un retard de développement, de troubles visuels et de pathologies rénales. On observe chez de nombreux individus l'augmentation d'un composant sanguin, l'immunoglobuline D (IgD), d'où son autre nom de « syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D ».

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Cette maladie est rare ; elle touche des personnes de tous groupes ethniques, mais est plus courante chez les Néerlandais. La fréquence de la maladie est très faible, et ce même aux Pays-Bas. Les poussées de fièvre démarrent à l'âge de six ans chez la grande majorité des patients, généralement pendant l'enfance. Le déficit en mévalonate kinase touche les garçons et les filles dans les mêmes proportions.

1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?

Le déficit en mévalonate kinase est une maladie génétique. Le gène responsable est appelé MKD. Le gène produit une protéine, la mévalonate kinase. La mévalonate kinase est une enzyme, une protéine qui permet une réaction chimique nécessaire pour maintenir le corps en bonne santé. La réaction en question est une conversion de l'acide mévalonique en acide phosphomévalonique. Chez les personnes atteintes, les deux copies du gène MVK sont endommagées, d'où une enzyme mévalonate kinase avec une activité insuffisante. Cela entraîne une accumulation d'acide mévalonique qui apparaît ensuite dans les urines pendant les poussées de fièvre. Sur le plan clinique, le patient souffre de fièvres récurrentes. Plus la mutation du gène MVK est grave, plus la maladie a tendance à être grave. Bien que la maladie soit d'origine génétique, les poussées de fièvre sont parfois déclenchées par des vaccinations, des infections virales, des blessures et du stress émotionnel.

1.4 Est-elle héréditaire ?

Le déficit en mévalonate kinase est une maladie héréditaire autosomique récessive. Dans ce type de transmission, il faut qu'un individu hérite de deux gènes mutés de son père et de sa mère pour souffrir du déficit en mévalonate kinase. Ainsi, les deux parents sont porteurs (un porteur a une copie mutée du gène et n'est pas malade), mais pas les patients. Pour un tel couple, le risque d'avoir un autre enfant souffrant de la maladie est de 1 sur 4.

1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?

L'enfant souffre de la maladie, car il a deux copies du gène codant la protéine mévalonate kinase mutés. Il n'existe pas de moyens de prévention. Chez les familles gravement atteintes, un diagnostic prénatal peut être envisagé.

1.6 Est-elle contagieuse ?

Non, elle ne l'est pas.

1.7 Quels sont les symptômes principaux ?

Le symptôme principal de la maladie est la présence de fièvre débutant souvent par des frissons. La fièvre dure entre 3 et 6 jours et réapparaît à intervalles irréguliers (qui se comptent en semaines voire en mois). Les épisodes de fièvre s'accompagnent de différents symptômes. Parmi ces symptômes, on retrouve une hypertrophie douloureuse des ganglions lymphatiques (particulièrement au niveau du cou), des éruptions cutanées, des maux de tête, des maux de gorge, des ulcères buccaux, des douleurs abdominales, des vomissements, des diarrhées ainsi que des douleurs et des gonflements articulaires. Les individus gravement atteints peuvent souffrir des poussées de fièvres potentiellement mortelles pendant l'enfance, d'un retard de développement, de troubles visuels et de pathologies rénales.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Les symptômes ne sont pas les mêmes chez tous les enfants. De plus, le type, la durée et la gravité des crises diffèrent avec le temps, et ce chez un même enfant.

1.9 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?

À mesure que patient vieillit, les poussées de fièvre ont tendance à réduire en fréquence et en intensité. Cependant, la maladie reste active chez pratiquement tous les individus atteints. Certains patients adultes développent une amylose, c'est-à-dire une atteinte d'organes due à des dépôts de protéines anormaux.