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

Mevalonātkināzes Trūkums (MKT) (vai HIPER IgD sindroms)

Versija 2016

1. KAS IR MKT?

1.1 Kas tas ir?

Mevalonātkināzes trūkums ir ģenētiska slimība. Tā ir iedzimta ķermeņa kļūda. Pacienti cieš no atkārtotiem lēkmju drudžiem kombinācijā ar daudziem citiem simptomiem. Raksturīgie simptomi: limfmezglu iekaisums (it īpaši kakla), izsitumi, galvassāpes, iekaisis kakls, čūlas mutē, vēdera sāpes, vemšana, caureja, locītavu sāpes un uztūkums locītavās. Smagi skartajiem pacientiem lēkmes var būt dzīvībai bīstamas, var rasties attīstības traucējumi un nieru bojājumi. Daudziem cilvēkiem, kurus skārusi šī slimība, asins komponents imūnglobulīns D (IgD) ir paaugstināts, radot alternatīvu nosaukumu „hiper IgD periodiskā drudža sindroms".

1.2 Cik bieži slimība sastopama?

Šī slimība ir reti sastopama; tā var skart jebkuru etnisko grupu iedzīvotājus, bet tomēr vairāk raksturīga tā ir holandiešiem. Slimības sastopamības biežums ir ļoti zems pat Nīderlandē. Drudža lēkmes vairumam pacientu sākas pirms 6 gadu vecuma sasniegšanas biežāk raksturīgas agrīnā bērnībā. Mevalonātkināze zēnus un meitenes skar vienādi bieži.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

Mevalonātkināzes trūkums ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais

gēns ir MKD. Gēns ražo proteīnu, mevalonātkināzi. Mevalonātkināze ir ferments – proteīns, kas veido ķīmisku reakciju, kas nepieciešama normālai veselībai. Šī reakcija notiek pārvēršoties mevalonātskābei par fosfomevalonskābi. Pacientiem ir skarti abi MVK gēni, kā rezultātā novērojama mevalonātkināzes enzīma nepietiekama aktivitāte. Tā rezultātā uzkrājas mevalonskābe, kas drudža lēkmju laikā parādās urīnā. Klīniski tas nozīmē atkārtotu drudzi. Jo komplicētāka MVK gēna mutācija, jo smagāka slimība. Lai arī slimības cēlonis ir ģenētisks, drudža lēkmes var provocēt vakcinācijas, vīrusu infekcijas, ievainojumi vai emocionālais stress.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

Mevalonātkināzes trūkums ir pārmantota autosomāli recesīva slimība. Tas nozīmē, ka abiem gēniem jabūt mutētiem, vienam no mātes un otram no tēva. Abi vecāki ir lielāki slimības pārnēsātāji (pārnēsātājam ir tikai viens mutēts gēns, taču nav pati slimība) nekā pats pacients. Šādiem pāriem ir risks, ka bērnam būs mevalonātkināzes trūkums ar varbūtību 1:4.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās ir iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo abi gēni, kas ražo mevalonātkināzi ir mutēti. No slimības nav iespējams pasargāties. Ģimenēm, kuras slimība skārusi īpaši smagi, var tikt uzstādīta atanetālā diagnoze.

1.6 Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir drudzis, kas parasti sākas kā drebuļi. Drudzis ilgst 3-6 dienas un atkārtojas ar neregulāriem intervāliem (no nedēļām līdz pat mēnešiem). Drudža lēkmes norisinās kopā ar vairākiem citiem simptomiem. Tas var būt sāpīgs uztūkums limfmezglos (it īpaši kaklā), izsitumi uz ādas, iekaisis kakls, čūlas mutē, vēdera sāpes, vemšana, caureja, locītavu sāpes un uztūkums locītavās.

Smagos gadījumos drudzis var būt dzīvībai bīstams: kavēt augšanas attīstību, izraisīt nieru bojājumus.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas visiem bērniem vienādi. Slimības tips, ilgums un lēkmju smagums ikreiz var būt atšķirīgs pat vienam un tam pašam bērnam.

1.9 Vai slimība bērniem atšķiras no slimības pieaugušajiem?

Pacientam pieaugot, drudža lēkmēm ir tendence samazināties un kļūt mazākām. Dažiem pacientiem slimības aktivitāte var saglabāties, tomēr ne vairumam. Dažiem pieaugušajiem pacientiem var attīstīties amiloidoze, kas rodas olbaltumvielām nogulsnējoties.