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

Deficitul de Mevalonat Kinază (DMK) (sau sindromul hiper IgD)

Versiunea 2016

1. CE ESTE DMK

1.1 Ce este această boală?

Deficitul de mevalonat kinază este o boală genetică. Este o eroare biochimică înnăscută a organismului. Pacienții suferă de crize recurente de febră, însoțite de o varietate de simptome. Acestea includ tumefierea dureroasă a ganglionilor limfatici (mai ales la nivelul gâtului), erupții pe piele, dureri de cap, dureri de gât, ulcerații la nivelul gurii, dureri abdominale, vărsături, diaree, dureri și tumefieri articulare. Persoanele sever afectate pot prezenta atacuri de febră care pot pune viaţa în pericol la vârsta de sugar, încetinirea dezvoltării organismului, afectarea vederii şi leziuni ale rinichilor. La multe din persoanele afectate se constată creşterea unei componente din sânge, imunoglobulina D (IgD), de unde derivă şi denumirea alternativă de "sindromul de febră periodică cu hiper IgD".

1.2 Cât este de frecventă?

Boala este rară; ea afectează persoane din toate grupurile etnice, dar este mai frecventă în rândul olandezilor. Frecvența bolii, chiar și în Țările de Jos, este foarte scăzută. La marea majoritate a pacienților atacurile febrile încep înainte de vârsta de șase ani, de obicei la vârsta de sugar. Deficitul de mevalonat kinază afectează atît băieții cât și fetele, în mod egal.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Deficitul de mevalonat kinază este o boală genetică. Gena responsabilă se numește MKD. Gena codifică o proteină numită mevalonat kinază. Mevalonat kinaza este o enzimă, o proteină care facilitează o reacţie chimică necesară pentru funcţionarea normală a organismului. Această reacție este reprezentată de transformarea acidului mevalonic în acid fosfomevalonic. La pacienţii cu DMK, ambele copii ale genei MKD sunt anormale, conducând la o activitate insuficientă a enzimei mevalonat kinază. Acest lucru duce la acumularea de acid mevalonic, care va apărea în urină în timpul episoadelor acute de febră. Din punct de vedere clinic, rezultatul este febra recurentă. Cu cât gena MKD este mai afectată, cu atât boala va fi mai severă. Deşi cauza este genetică, uneori atacurile febrile pot fi provocate de vaccinări, infecţii virale, traumatisme sau stres emoţional.

1.4 Este o boală moştenită?

Deficitul de mevalonat kinază se moștenește ca o boală autozomal recesivă. Acest lucru înseamnă că, pentru a dezvolta boala, o persoană are nevoie de două gene mutante, una de la mamă, iar cealaltă de la tată. Prin urmare, ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala), dar nu prezintă semnele și simptomele bolii. Pentru un astfel de cuplu, riscul de a avea un alt copil cu deficit de mevalonat kinază este de 1: 4.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala deoarece are mutații în ambele copii ale genei care produce mevalonat kinaza. Boala nu poate fi prevenită. În familiile foarte grav afectate, se poate face diagnosticul prenatal.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu, boala nu este contagioasă.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Principalul simptom este febra, de multe ori începând cu frisoane. Febra

durează aproximativ 3-6 zile și se repetă la intervale neregulate (săptămâni sau luni). Accesele de febră sunt însoțite de o varietate de simptome. Acestea pot include tumefierea dureroasă a ganglionilor limfatici (mai ales la nivelul gâtului), erupții pe piele, dureri de cap, dureri de gât, ulcerații la nivelul gurii, dureri abdominale, vărsături, diaree, dureri și tumefieri articulare. Persoanele sever afectate pot prezenta atacuri de febră care pot pune viaţa în pericol la vârsta de sugar, încetinirea dezvoltării organismului, afectarea vederii şi leziuni ale rinichilor.

1.8 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toţi pacienţii. În plus, tipul, durata și severitatea atacurilor pot fi diferite de fiecare dată, chiar și la același copil.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulţilor?

Pe măsură ce pacienţii cresc, atacurile febrile tind să devină mai rare şi mai uşoare. Cu toate acestea, o oarecare activitate a bolii rămâne la cele mai multe, dacă nu la toate persoanele afectate. Unii pacienți adulți dezvoltă amiloidoză, care constă în leziuni ale organelor datorate depozitelor de proteine anormale.