



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

# Дефицит Мевалонаткиназы (ДМК) (или синдром гипериммуноглобулинемии D)

Версия 2016

## 1. ЧТО ТАКОЕ ДМК

### 1.1 Что это такое?

Дефицит мевалонаткиназы является генетическим заболеванием. Это врожденное нарушение биохимических процессов организма. Пациенты страдают от периодических приступов лихорадки, сопровождающихся множеством различных симптомов. Они включают болезненную припухлость лимфатических узлов (особенно в области шеи), кожную сыпь, головную боль, боль в горле, язвы в полости рта, боли в животе, рвоту, диарею, боли в суставах и опухание суставов. При тяжелой форме болезни могут развиваться опасные для жизни приступы лихорадки в младенчестве, задержка развития, нарушение зрения и повреждение почек. У многих больных повышается содержание компонента крови под названием иммуноглобулин D (IgD), что послужило поводом для альтернативного названия – «гипер IgD синдром, синдром периодической лихорадки».

### 1.2 Как часто встречается это заболевание?

Болезнь встречается редко; она поражает людей всех этнических групп, но чаще встречается среди голландцев. Частота заболевания, даже в Нидерландах, является очень низкой. У подавляющего большинства пациентов приступы лихорадки начинаются в возрасте до шести лет, как правило, в раннем детском возрасте. Дефицит мевалонаткиназы с одинаковой

---

частотой встречается как у мальчиков, так и у девочек.

### **1.3 Каковы причины заболевания?**

Дефицит мевалонаткиназы является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется MVK. Продуктом этого гена является белок, который называется мевалонаткиназа. Мевалонаткиназа представляет собой фермент – белок, который обеспечивает химическую реакцию, необходимую для нормального состояния здоровья. Эта реакция состоит в преобразовании мевалоновой кислоты в фосфомевалоновую кислоту. У больных обе копии гена MVK повреждены, в результате активность фермента мевалонаткиназы недостаточна. Это приводит к накоплению мевалоновой кислоты, которая появляется в моче во время вспышек лихорадки. Клиническим результатом является периодическое повышение температуры тела. Как правило, чем сильнее мутация в гене, кодирующем MVK, тем более серьезное заболевание она вызывает. Хотя причина заболевания носит генетический характер, приступы лихорадки иногда могут быть спровоцированы прививками, вирусными инфекциями, травмой или эмоциональным стрессом.

### **1.4 Является ли это заболевание наследственным?**

Дефицит мевалонаткиназы наследуется как аутосомно-рецессивное заболевание. Это означает, что для того, чтобы человек имел дефицит мевалонаткиназы, ему требуются два мутантных гена: один от матери, другой – от отца. Следовательно, оба родители являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь), а сами не болеют. Для такой пары риск того, что дефицит мевалонаткиназы будет иметь место еще у одного ребенка составляет 1: 4.

### **1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?**

Ребенок имеет болезнь, потому что он имеет мутации в обеих копиях гена, который кодирует мевалонаткиназу. Заболевание не может быть предотвращено. Рекомендовано проводить

---

пренатальную диагностику.

### **1.6 Является ли это заболевание инфекционным?**

Нет.

### **1.7 Каковы основные симптомы?**

Основным симптомом является лихорадка, которая часто начинается с озноба. Лихорадка длится около 3-6 дней и повторяется через неравные промежутки времени (от недель до месяцев). Приступы лихорадки сопровождаются различными симптомами. Они могут включать болезненное увеличение лимфатических узлов (особенно в области шеи), кожную сыпь, головную боль, боль в горле, язвы в полости рта, боли в животе, рвоту, диарею, боли в суставах и опухание суставов. При тяжелой форме болезни могут развиваться опасные для жизни приступы лихорадки в младенчестве, задержка развития, нарушение зрения и патология почек.

### **1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?**

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Кроме того, тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

### **1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?**

В меру того, как больной растёт, приступов лихорадки, как правило, становится все меньше, а степень их тяжести – все легче. Тем не менее, некоторая активность болезни остается у большинства, если не у всех заболевших. У некоторых взрослых пациентов развивается амилоидоз, который представляет собой повреждение органа из-за аномального отложения в нем белка.