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

عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) (أو متلازمة فرط الغلوبولين المناعي)

نسخة من 2016

1- ما هو عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD)

1-1 ما هو؟

يعد عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) من الأمراض الوراثية، وهو خطأ موروث في كيمياء الجسم. ويُعاني المرضى المصابون به من نوبات حمى متكررة تصحبها مجموعة متنوعة من الأعراض التي تشمل تعرض العقد اللمفاوية لتورم مؤلم (خاصة في الرقبة) والطفح الجلدي والصداع والتهاب الحلق وظهور تقرحات في الفم وآلام في البطن والقيئ والإسهال وآلام المفاصل وتورمها، ويمكن أن يتعرض عديد من الأشخاص المصابين بشدة لنوبات حمى مهددة للحياة في سن الرضاع وتأخر في النمو وضعف البصر وتلف الكلى. ويزيد لدى كثير من الأشخاص المصابين نسبة أحد مكونات الدم وهو الغلوبولين المناعي D (IgD) مما يؤدي إلى اسم بديل لهذا المرض وهو "متلازمة الحمى الدورية الناتجة عن فرط الغلوبولين المناعي D".

1-2 ما مدى شيوعه؟

هذا المرض نادر؛ وهو يُصيب الأشخاص من جميع المجموعات العرقية ولكنه أكثر شيوعاً بين الهولنديين، ومعدل الإصابة بالمرض منخفض للغاية حتى في هولندا. تبدأ نوبات الحمى قبل سن السادسة لدى الغالبية العظمى من المرضى، وعادة ما تبدأ في سن الرضاع، ويُصيب عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) الأولاد والبنات على حد سواء.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) من الأمراض الوراثية، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة به MKD ، وهذا الجين يُنتج أحد البروتينات وهو ميفالونات كيناز. وميفالونات كيناز عبارة عن إنزيم من البروتينات يُتيح حدوث تفاعل كيميائي لازم من أجل التمتع بصحة طبيعية، وهذا التفاعل هو تحوّل حمض الميفالونيك mevalonic إلى حمض

الفسفوميفالونيك phosphomevalonic. تكون نسختا الجين MVK المتوفرتان تالفتين لدى المرضى مما يؤدي إلى عدم كفاية نشاط إنزيم ميفالونات كيناز، الأمر الذي يؤدي إلى تراكم حمض الميفالونيك الذي سيظهر في البول خلال نوبات الحمى. ومن الناحية السريرية، ستكون نتيجة ذلك التعرض لحمى متكررة. وكلما زاد سوء الطفرة في الجين MVK ، كان ميل المرض إلى أن يكون أكثر خطورة أكبر، وبالرغم من أن سبب المرض وراثياً، إلا أن نوبات الحمى يمكن أحياناً أن تُثيرها التطعيمات والعدوى الفيروسية أو الإصابة أو الضغط النفسي.

4-1 هل المرض وراثي؟

عوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) هو مرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية المتنحية، وهذا يعني أن إصابة الشخص بعوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) يستلزم وجود طفرة بهما جينية طفرة بهما جينين من أحدهما الأم والآخر الأب، وبالتالي ، كل من الأبوان بوجه عام حاملين لذلك الجين (حامل لنسخة واحدة من الجين الذي تعرض للطفرة وليس المرض) وليسا مريضين. وبالنسبة لهذين الزوجين، تبلغ نسبة خطر إنجابهما لطفل آخر مصاب بعوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) 1:4.

5-1 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ هل يمكن الوقاية منه؟

يُصاب الطفل بهذا المرض بسبب أن لديه طفرة جينية في كل من نسختي الجين الذي يُنتج إنزيم ميفالونات كيناز، وهذا المرض لا يمكن الوقاية منه. وبالنسبة للعائلات التي إصابتها شديدة للغاية، يمكن وضع التشخيص قبل الولادة في الاعتبار.

6-1 هل هو معدٍ؟

لا، يختلف من طفل إلى آخر.

7- 1ما هي الأعراض الرئيسية؟

يتمثل العرض الأساسي لهذا المرض في الحمى التي غالباً ما تبدأ بنافضات راجفة والتي تدوم لمدة من 3 إلى 6 أيام تقريباً وتتكرر على فترات زمنية متفاوتة (ما بين أسابيع وشهور). وتصحب نوبات الحمى مجموعة متنوعة من الأعراض، والتي قد تشمل تعرض العقد اللمفاوية لتورم مؤلم (خاصة في الرقبة) والطفح الجلدي والصداع والتهاب الحلق وتقرحات في الفم وآلام في البطن والقيئ والإسهال وآلام المفاصل وتورمها، ويمكن أن يتعرض عديد من الأشخاص المصابين لنوبات حمى مهددة للحياة في سن الرضاع وتأخر في النمو وضعف البصر وتلف الكلى.

8-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف هذا المرض من طفل إلى آخر، فضلاً عن أن نوع النوبات ومدتها وشدتها قد يختلف في كل مرة حتى مع الطفل الواحد.

9-1 هل تختلف الإصابة في هذا المرض عند الأطفال والبالغين؟

تميل نوبات الحمى إلى أن تُصبح أقل وأخف مع تقدم المرضى في العمر، ومع ذلك، يظل بعضاً من نشاط المرض باقياً لدى معظم الأشخاص المصابين إن لم يكن كلهم. ويُصاب بعض المرضى البالغين بالداء النشواني وهو عبارة عن تلف عضوي نتيجة للترسب غير الطبيعي للبروتين