



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

Pomanjkanje Mevalonske Kinaze (MKD) (ali Hiper IgD sindrom)

Različica

1. KAJ JE MKD

1.1 Kaj je to?

Pomanjkanje (deficienca) mevalonske kinaze (angl. Mevalonate kinase Deficiency- MKD) je genetska bolezen. Vzrok bolezni je prirojena napaka v kemijskih procesih v telesu. Bolniki imajo ponavljajoče napade vročine, ki jih spremljajo še drugi simptomi in znaki kot so boleče zatekanje bezgavk (predvsem na vratu), kožni izpuščaji, glavobol, vneto grlo, razjede v ustih, bolečina v trebuhu, bruhanje, driska, bolečina v sklepih in zatekanje sklepov. Redko je bolezen tako huda, da imajo lahko posamezni bolniki v obdobju dojenčka življenjsko nevarne vročinske napade, zaostajajo v razvoju, imajo prizadet vid in okvaro ledvic. Pri številnih bolnikih je v krvi zvišan imunoglobulin D (IgD) zato so to bolezen poimenovali tudi » Hiper IgD periodični vročinski sindrom«.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

Bolezen je redka; lahko prizadene posameznike iz vseh etničnih skupin, vendar je bolj pogosta pri Nizozemcih. Pogostnost bolezni pa je tudi na Nizozemskem zelo nizka. Vročinski napadi se pri večini bolnikov začnejo pred šestim letom starosti, običajno že v obdobju dojenčka. Pomanjkanje mevalonske kinaze je enako pogosto pri dečkih in deklicah.

1.3 Kaj je vzrok bolezni?

Pomanjkanje mevalonske kinaze je genetska bolezen. Vzrok je mutacija v genu, imenovanem MVK, ki nosi zapis za beljakovino mevalonsko kinazo. Mevalonska kinaza je encim, beljakovina, ki omogoča kemično reakcijo, ki je potrebna za normalno delovanje organizma. Sodeluje pri pretvorbi mevalonske kisline v fosfomevalonsko kislino. Pri bolnikih sta obe kopiji MVK gena poškodovani zato encim mevalonska kinaza ni dovolj aktiven. Posledica je kopičenje mevalonske kisline, ki se izloča v urinu v vročinskem napadu. Klinično se to odraža s ponavljajočimi vročinami. Kako huda je bolezen je odvisno od stopnje okvare MVK gena. Pri hujši napaki v genu je bolezen težja. Čeprav gre v osnovi za gensko napako lahko vročinski napad sprožijo tudi cepljenja, virusne okužbe, poškodbe ali čustveni stres.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Pomanjkanje mevalonske kinaze se deduje avtosomno rescesivno. To pomeni, da mora za pojav bolezni pomanjkanja mevalonske kinaze posameznik imeti 2 mutirana gena, enega od matere in enega od očeta. Torej sta oba starša v veliki večini primerov le nosilca (nosilec ima samo eno mutirano kopijo, ne pa tudi bolezni). Za tak par je verjetnost, da bo še naslednji otrok imel pomanjkanje mevalonske kinaze, 1:4.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

Otrok ima to bolezen, ker ima mutacijo v obeh kopijah gena, ki nosita zapis za encim mevalonsko kinazo. Bolezni ne moremo preprečiti. V družinah z večjim številom obolelih je možno opraviti prenatalno genetsko testiranje.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, bolezen ni nalezljiva.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavni simptom je povišana telesna temperatura, večinoma se vročinski napad začne z mrzlico. Telesna temperatura je povišana 3-6 dni in se

ponavlja v nerednih intervalih (tednih do mesecih). V vročinski epizodi ima lahko bolnik še številne druge simptome in znake kot so boleče zatekanje bezgavk (še posebno na vratu), kožni izpuščaji, glavobol, vneto grlo, razjede v ustih, bolečino v trebuhu, bruhanje, drisko, bolečino v sklepih in zatekanje sklepov. Hudo prizadeti bolniki imajo lahko življenjsko nevarne vročinske napade v zgodnjem otroštvu, zaostajajo v razvoju, imajo prizadet vid in okvaro ledvic.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Ne, bolezen ni enaka pri vseh otrocih. Vrsta, trajanje in intenzivnost napadov se lahko spreminjajo v napadih tudi pri istem otroku.

1.9 Ali bolezen pri otrocih poteka drugače kot pri odraslih?

Število in intenzivnost vročinskih napadov se s starostjo zmanjšuje vendar pa bolezen pri veliki večini bolnikov ostane prisotna vse življenje. Pri nekaterih odraslih se lahko razvije kasen zaplet bolezniamiloidoza, ki je posledica odlaganja patološke beljakovine, amiloida, v različne organe. Posledica je prizadetost organov.