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

Deficit Mevalonát Kinázy (MKD) (alebo hyper IgD syndróm)

Verzia 2016

1. ČO JE MKD?

1.1 Čo to je?

Deficit mevalonát kinázy je dedičné ochorenie. Je to vrodená chyba chemických procesov v organizme. Pacienti trpia opakovanými atakmi horúčky, ktoré sú sprevádzané rôznymi príznakmi. Medzi ne patrí bolestivé zväčšenie lymfatických uzlín, vyrážka, bolesti hlavy, bolesti hrdla, vredy v ústach, bolesti brucha, vracanie, hnačka, bolesti a opuch kĺbov. U ťažko postihnutých pacientov sa môžu vyvinúť život ohrozujúce ataky horúčky v ranom detstve, oneskorenie vývoja, porucha zraku a poškodenie obličiek. U mnohých je v krvi zvýšená hladina imunoglobulínu D, kvôli čomu sa choroba nazýva aj "hyper IgD syndróm periodickej horúčky".

1.2 Ako často sa vyskytuje?

Ide o zriedkavé ochorenie; postihuje ľudí všetkých etnických skupín, ale je častejšie však u Holanďanov. Výskyt ochorenia, a to aj v Holandsku, je nízky. Ataky horúčky začínajú u veľkej väčšiny pacientov pred šiestym rokom života, spravidla už v dojčenskom veku. Deficit mevalonát kinázy postihuje rovnako často chlapcov a dievčatá.

1.3 Čo spôsobuje toto ochorenie?

Deficit mevalonát kinázy je dedičné ochorenie. Zodpovedný gén sa nazýva MKD. Jeho produktom je bielkovina - mevalonát kináza.

Mevalonát kináza je enzým - bielkovina umožňujúca chemickú reakciu potrebnú pre zdravie organizmu. Táto reakcia je premena kyseliny mevalónovej na kyselinu fosfomevalónovú. U pacientov sú obe kópie génu MVK poškodené, čo má za následok nedostatočnú aktivitu mevalonát kinázy. To vedie k nahromadeniu kyseliny mevalónovej, ktorá sa objaví počas horúčnatých epizód v moči. Klinickým dôsledkom je periodická horúčka. Čím horšia je mutácia génu MVK, tým závažnejšie zvykne byť aj ochorenie. Napriek tomu, že príčina je genetická, epizódy horúčky môžu provokovať očkovania, vírusové infekcie, úrazy alebo stres.

1.4 Je to dedičné?

Deficit mevalonát kinázy sa dedí autozómovo recesívnym spôsobom. To znamená, že človek musí mať dva mutované gény, jeden od matky a jeden od otca, aby sa choroba prejavila. Obaja rodičia sú teda nositeľmi jednej mutovanej kópie génu, ale nemajú samotné ochorenie. U takýchto partnerov je riziko narodenia ďalšieho dieťaťa s deficitom mevalonát kinázy 1:4.

1.5 Prečo má moje dieťa túto chorobu? Dá sa jej predísť?

Dieťa má túto chorobu, lebo má mutované oba gény produkujúce mevalonát kinázu. Ochoreniu sa nedá predísť. Vo veľmi ťažko postihnutých rodinách sa môže zvážiť prenatálna diagnostika.

1.6 Je to infekčné ochorenie?

Nie, nie je.

1.7 Aké sú hlavné príznaky?

Hlavným príznakom je horúčka, ktorá často začína triaškou. Trvá približne 3-6 dní a opakuje sa v nepravidelných intervaloch (týždne až mesiace). Epizódy horúčky sú sprevádzané rôznymi príznakmi. Medzi ne patrí bolestivé zväčšenie lymfatických uzlín (najmä krčných), kožná vyrážka, bolesti hlavy, bolesti hrdla, vredy v ústach, bolesti brucha, vracanie, hnačka, bolesti a opuch kĺbov. U ťažko postihnutých pacientov sa môžu v dojčenskom veku vyvinúť život ohrozujúce ataky horúčky,

oneskorenie vývoja, porucha zraku a poškodenie obličiek.

1.8 Je choroba rovnaká u všetkých detí?

Táto choroba nemá u všetkých detí rovnaký priebeh. Okrem toho sa môže typ, dĺžka trvania a závažnosť epizód meniť aj u toho istého dieťaťa.

1.9 Líši sa ochorenie detí od ochorenia dospelých?

Počet a závažnosť horúčkových epizód sa vekom znižujú a zmierňujú. Avšak choroba ostáva u väčšiny, ak nie všetkých, jedincov aktívna. U niektorých dospelých pacientov sa vyvinie amyloidóza, čo je poškodenie orgánov v dôsledku ukladania abnormálnych bielkovín.