



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

Deficit Mevalonate Kinaze (MKD) (Ili Hyper IgD Syndrom)

Verzija

1. ŠTA JE DEFICIT MEVALONATE KINAZE?

1.1.Šta je to?

Nedostatak mevalonat kinaze je genetska bolest. To je urođena greška u hemiji našeg tijela. Bolesnici imaju ponavljajuće epizode povišene temperature praćene raznolikim simptomima. Među simptome spada bolno oticanje limfnih čvorova (posebno na vratu), osipi na koži, glavobolja, grlobolja, ranice u ustima, bolovi u trbuhu, povraćanje, proljevi, bolovi u zglobovima i oticanje zglobova. Djeca s teškim oblikom bolesti mogu razviti po život opasne napadaje temperature u dojenačkoj dobi, mogu kasniti u razvoju, imati poremećaje vida te oštećenje bubrega. U mnogih bolesnika povišena je komponenta krvi koja se naziva imunoglobulin D (IgD), zbog čega se ova bolest naziva još i „hyper IgD periodični febrilni syndrom“.

1.2.Koliko je česta?

Ova bolest je rijetka; pogađa ljude svih etničkih skupina no češće se javlja među Holanđanima. Učestalost bolesti, čak i u Holandiji, vrlo je niska. Napadi temperature počinju prije šeste godine života u većine bolesnika, obično u dojenačko dobi. Nedostatak mevalonat kinaze podjednako pogađa i djevojčice i dječake.

1.3.Šta su uzroci bolesti

Nedostatak mevalonat kinaze je genetska bolest. Odgovorni gen naziva

se MKD. Taj gen proizvodi protein, mevalonat kinazu. Mevalonat kinaza je enzim, protein koji omogućava hemijsku reakciju koja je potrebna za normalno zdravstveno stanje. Ta reakcija je pretvaranje mevalonske kiseline u fosfomevalonsku kiselinu. Kod bolesnika su obje kopije MVK gena oštećene, što rezultira nedostatnom aktivnosti enzima mevalonat kinaze. To dovodi do akumulacije mevalonske kiseline, koja će se pojaviti u mokraći za vrijeme porasta temperature. Klinički to dovodi do ponavljajućih porasta temperature. Što je teža mutacija MVK gena, to je bolest teža. Mada uzrok bolesti leži u genima, napadaji temperature ponekad mogu biti potaknuti vakcinacijom, virusnim infekcijama, ozljedama ili emocionalnim stresom.

1.4. Je li nasljedna?

Nedostatak mevalonat kinaze nasljeđuje se kao autosomno- recesivna bolest. To znači da za razvoj bolesti, osoba treba imati dva mutirana gena, jedan od majke i jedan od oca. Stoga, oba su roditelja obično nosioci (nosioc ima samo jednu kopiju mutiranog gena, no ne i bolest), ali ne i bolesnici. U takvih parova rizik da će i drugo dijete imati nedostatak mevalonat kinaze iznosi 1:4.

1.5. Zašto moje dijete ima bolest? Može li se spriječiti?

Dijete ima bolest jer ima mutaciju obje kopije gena koji proizvode mevalonat kinazu. Bolest se ne može spriječiti. U teško pogođenih porodica, može se razmotriti i antenatalna dijagnostika.

1.6. Da li je zarazna?

Ne, nije

1.7. Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je temperatura koja često počinje s tresavicom. Temperatura traje 3-6 dana i vraća se u iregularnim intervalima (sedmice do mjeseci). Povišenje temperature praćeno je različitim simptomima. U simptome može spadati bolno oticanje limfnih čvorova (osobito u vratu), osip na koži, grlobolja, ranice u ustima, bol u truhu, povraćanje, proljev, otjecanje zglobova i bol u zglobu. Teško pogođena

djeca mogu razviti po život opasne napadaje temperature u dojenačkoj dobi, mogu zaostajati u rastu, mogu imati poremećaje vida i oštećenja bubrega.

1.8. Da li je bolest jednaka kod svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta. Štaviše, oblik, trajanje i težina napada svaki puta mogu biti drugačiji čak kod istog djeteta.

1.9. Da li se bolest razlikuje kod djece u odnosu na odrasle?

Kako bolesnici rastu, napadaji temperature postaju rjeđi i lakši. Ipak, neke aktivnosti bolesti ostaju u većine, ako ne i u sve djece pogođene ovom bolesti. Neki odrasli bolesnici razvijaju amiloidozu, što je oštećenje organa zbog abnormalnog odlaganja proteina.