



<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.