



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Mevalonaat Kinase Deficientië (MKD) (of Hyper IgD syndroom)

Versie 2016

1. WAT IS MKD

1.1 Wat is het?

Mevalonaat kinase deficiëntie is een genetische aandoening. Het is een aangeboren fout van de lichaamschemie. Patiënten lijden aan terugkerende koortsaanvallen die gepaard gaan met een verscheidenheid aan symptomen. Tot de symptomen behoren pijnlijke zwelling van de lymfeklieren (vooral in de nek), huiduitslag, hoofdpijn, keelpijn, aften, buikpijn, braken, diarree, gewrichtspijn en gezwollen gewrichten. Personen met een zeer ernstige vorm kunnen levensbedreigende koortsaanvallen krijgen tijdens de kinderjaren, een vertraagde ontwikkeling hebben, slechtziendheid en nierschade ontwikkelen. Bij veel personen met deze aandoening is een bloedcomponent, immunoglobuline D (IgD) verhoogd, waar de alternatieve naam 'hyper IgD periodiek koortssyndroom' van afgeleid is.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

De aandoening is zeldzaam; het treft personen uit alle etnische groepen, maar komt vaker voor onder Nederlanders. Zelfs in Nederland komt de ziekte echter zeer weinig voor. De koortsaanvallen beginnen bij de meeste patiënten vóór het zesde levensjaar, vaak al in de eerste levensjaren. Mevalonaat kinase deficiëntie treft jongens en meisjes in gelijke mate.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Mevanolaat kinase deficiëntie is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen heet MVK. Het gen produceert een proteïne mevalonaat kinase genaamd. Mevalonaat kinase is een enzym, een eiwit dat een chemische reactie, die nodig is voor een goede gezondheid, mogelijk maakt. De reactie is de omzetting van mevalonzuur in fosfomevalonzuur. Bij patiënten zijn beide beschikbare exemplaren van het MVK-gen beschadigd, waardoor er te weinig werkzaam mevalonaat kinase enzym is. Dit resulteert in een ophoping van mevalonzuur dat tijdens koortsaanvallen in de urine meetbaar wordt. Klinisch gezien resulteert het in terugkerende koorts. Hoe ernstiger de mutatie van het MVK-gen is, hoe ernstiger de aandoening is. Ook al is de oorzaak genetisch, soms kunnen de koortsaanvallen ook geprovoceerd worden door vaccinaties, virusinfecties, verwondingen of emotionele stress.

1.4 Is het erfelijk?

Mevalonaat kinase deficiëntie wordt als autosomale recessieve aandoening geërfd. Dit betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om mevalonaat kinase deficiëntie te ontwikkelen, één van de moeder en één van de vader. Dus beide ouders zijn over het algemeen dragers van het gen en niet een patiënt (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Voor een dergelijk koppel is het risico op het krijgen van nog een kind met mevalonaat kinase deficiëntie gelijk aan 1:4.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het twee gemuteerde exemplaren heeft van het gen dat mevalonaat kinase produceert. De ziekte kan niet voorkomen worden. In families waar het zeer vaak voorkomt, kan een prenatale diagnose worden overwogen.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

Het belangrijkste symptoom is koorts die vaak begint met koude rillingen. De koorts houdt ongeveer 3-6 dagen aan en komt met onregelmatige tussenpozen (weken tot maanden) terug. De koortsaanvallen gaan gepaard met verschillende symptomen. Tot de symptomen kunnen pijnlijke zwelling van de lymfeklieren (vooral in de nek), huiduitslag, hoofdpijn, keelpijn, aften, buikpijn, braken, diarree, gewrichtspijn en gezwollen gewrichten behoren. Personen met een zeer ernstige vorm kunnen levensbedreigende koortsaanvallen krijgen tijdens de kinderjaren, een vertraagde ontwikkeling hebben, slechtziendheid en nierschade ontwikkelen.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

De ziekte verloopt niet bij ieder kind gelijk. Verder kunnen het soort, de duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Als de patiënten ouder worden, lijken de koortsaanvallen te verminderen en milder te worden. Ook al blijft de ziekte actief bij de meeste, zo niet alle, personen met de aandoening. Sommige volwassenen ontwikkelen amyloïdose, een orgaanbeschadiging vanwege abnormale proteïneophoping.