



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

Deficiência de mevalonato quinase (MKD) (ou síndrome Hiper-IgD)

Versão de 2016

1. O QUE É A MKD

1.1 O que é?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença genética. É um erro congênito do organismo humano. Os pacientes sofrem de episódios recorrentes de febre, acompanhados de vários sintomas. Estes incluem inchaço doloroso dos gânglios linfáticos (ou ínguas) especialmente no pescoço, erupção cutânea, dor de cabeça, dor de garganta, feridas na boca ou aftas, dor abdominal, vômitos, diarreia, dor e inchaço nas articulações. Os indivíduos gravemente afetados podem desenvolver crises de febre potencialmente fatais na infância, atraso de desenvolvimento, deficiências visuais e danos renais. Em muitos indivíduos afetados, um componente sanguíneo, a imunoglobulina D (IgD), está aumentada, dando origem ao nome alternativo de "Síndrome de febre periódica híper-IgD".

1.2 É uma doença comum?

A doença é rara. Afeta pessoas de todos os grupos étnicos, mas é mais comum entre holandeses. A frequência da doença, mesmo na Holanda, é muito baixa. Na grande maioria dos pacientes, os ataques de febre têm início antes dos seis anos de idade, geralmente na infância. A deficiência de mevalonato quinase afeta meninos e meninas igualmente.

1.3 Quais são as causas da doença?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença genética. O gene responsável chama-se MKD. O gene produz uma proteína, a mevalonato quinase. A mevalonato quinase é uma enzima, uma proteína que facilita uma reação química necessária para se ter uma saúde normal. Esta reação consiste na conversão de ácido mevalônico em ácido fosfomevalônico. Nos pacientes, as duas cópias disponíveis do gene MVK estão danificadas, resultando numa atividade insuficiente da enzima mevalonato quinase. Isto resulta numa acumulação de ácido mevalônico, o qual aparecerá na urina durante as exacerbações de febre. Clinicamente, o resultado é febre recorrente. Quanto pior for a mutação no gene MVK, mais grave a doença tende a ser. Embora a causa seja genética, os ataques de febre podem, às vezes, ser causados por vacinas, infecções virais, lesões ou stress emocional.

1.4 É hereditária?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença herdada como autossômica recessiva. Isto significa que, para ter deficiência de mevalonato quinase, uma pessoa tem de ter dois genes mutantes, um da mãe e outro do pai. Assim, ambos os progenitores são, geralmente, portadores da doença (um portador tem apenas uma cópia mutante, mas não a doença) e não são afetados pela doença. Para um casal destes, o risco de ter outro filho com deficiência de mevalonato quinase é de 1:4 (25%).

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque tem mutações nas duas cópias do gene que produz a mevalonato quinase. A doença não pode ser prevenida. Em famílias afetadas muito gravemente, pode ser considerado para a realização de diagnóstico pré-natal.

1.6 É infecciosa?

Não, não é infecciosa.

1.7 Quais são os principais sintomas?

O principal sintoma é a febre, a qual muitas vezes começa com calafrios. A febre dura cerca de 3-6 dias e volta a ocorrer a intervalos irregulares (semanas a meses). Os episódios de febre são acompanhados de vários sintomas. Estes podem incluir inchaço doloroso dos gânglios linfáticos (especialmente no pescoço), erupção cutânea, dor de cabeça, dor de garganta, úlceras orais, dor abdominal, vômitos, diarreia, dor e inchaço nas articulações. Os indivíduos gravemente afetados podem desenvolver crises de febre potencialmente fatais na infância, atraso de desenvolvimento, deficiências visuais e danos renais.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

A doença não é igual em todas as crianças. Além disso, o tipo, duração e gravidade dos ataques podem ser diferentes à cada vez que ocorrem, inclusive na mesma criança.

1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

À medida que as crianças crescem, os ataques de febre tendem a tornar-se mais leves e a ocorrer com menor frequência. No entanto, permanece alguma atividade da doença na maioria se não em todos os indivíduos afetados. Alguns adultos desenvolvem amiloidose, que é uma lesão dos órgãos tais como os rins ou coração devido à deposição de proteína anormal.