



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

Deficit Di Mevalonato Chinasi (MKD) (o sindrome da iper IgD)

Versione 2016

1. CHE COS'È IL MKD

1.1 Che cos'è?

Il deficit di mevalonato chinasi è una malattia genetica. È un errore innato della chimica del corpo. I pazienti soffrono di attacchi ricorrenti di febbre, accompagnati da diversi sintomi. Questi includono gonfiore ai linfonodi con dolore (soprattutto al collo), macchie sulla pelle, mal di testa, gola infiammata, ulcere nella bocca, dolore addominale, vomito, diarrea, dolore alle articolazioni e gonfiore alle articolazioni. Le persone gravemente colpite possono sviluppare attacchi di febbre anche molto gravi, ritardo nello sviluppo, riduzione della vista e danni ai reni. In molte persone colpite, un componente del sangue, l'immunoglobulina D (IgD), è elevato, dando origine al nome alternativo di "sindrome da iper IgD e febbre periodica".

1.2 È diffusa?

Questa malattia è rara e colpisce le persone di tutti i gruppi etnici ma è più comune tra gli olandesi. La frequenza della malattia è molto bassa, anche nei Paesi Bassi. Nella grande maggioranza dei pazienti, gli attacchi di febbre iniziano prima dei sei anni di età, di solito nell'infanzia. Il deficit di mevalonato chinasi colpisce sia i maschi che le femmine.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

Il deficit di mevalonato chinasi è una malattia genetica. Il gene responsabile è chiamato MKD. Il gene produce una proteina, la mevalonato chinasi. La mevalonato chinasi è un enzima, una proteina che consente una reazione chimica necessaria per avere una buona salute. Quella reazione è la conversione dell'acido mevalonico in acido fosfomevalonico. Nei pazienti, entrambe le copie del gene MVK sono danneggiate, comportando un'insufficienza dell'attività dell'enzima mevalonato chinasi. Ciò causa un accumulo di acido mevalonico che compare nelle urine durante gli attacchi di febbre. Da un punto di vista clinico, il risultato è febbre ricorrente. Peggiora è la mutazione del gene MK, più grave tende a essere la malattia. Sebbene la causa sia genetica, gli attacchi di febbre a volte possono essere scatenati da vaccini, infezioni virali, lesioni o stress emotivo.

1.4 È ereditaria?

Il deficit di mevalonato chinasi viene ereditato come malattia autosomica recessiva. Questo significa che per essere affetta da deficit di mevalonato chinasi, una persona deve avere due geni mutati, uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre. Quindi, entrambi i genitori sono in genere portatori e non pazienti (un portatore ha solo una copia mutata ma non la malattia). Per tale coppia, il rischio di avere un altro bambino con deficit di mevalonato chinasi è pari a 1:4.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha questa malattia perché ha mutazioni in entrambe le copie del gene che produce la mevalonato chinasi. La malattia non può essere prevenuta. Nelle famiglie gravemente colpite, si può considerare la diagnosi prenatale.

1.6 È infettiva?

No.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

Il sintomo principale è la febbre, che inizia spesso con brividi. La febbre dura circa 3-6 giorni e si ripresenta a intervalli regolari (da settimane da

mesi). Gli attacchi di febbre sono accompagnati da diversi sintomi. Questi possono includere gonfiore ai linfonodi con dolore (soprattutto al collo), sfoghi cutanei, mal di testa, gola infiammata, ulcere nella bocca, dolore addominale, vomito, diarrea, dolore alle articolazioni e gonfiore alle articolazioni. Le persone gravemente colpite possono sviluppare attacchi di febbre molto gravi, ritardo nello sviluppo, riduzione della vista e danni ai reni.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La malattia non è uguale in tutti i bambini. Inoltre, il tipo, la durata e la gravità degli attacchi possono essere ogni volta diversi, anche nello stesso bambino.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

Con la crescita dei pazienti, gli attacchi di febbre tendono a diventare più leggeri e meno frequenti. Tuttavia, alcune attività della malattia persistono nella maggior parte delle persone colpite, se non in tutte. Alcuni pazienti adulti sviluppano l'amiloidosi, che è un danno agli organi (cuore, reni,) dovuto al deposito anomalo della proteina.