



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

甲羟戊酸激酶缺乏症(MDK)(或高IgD综合征)

第几版本2016

1.什么是甲羟戊酸激酶缺乏症

1.1 什么是甲羟戊酸激酶缺乏症

甲羟戊酸激酶缺乏症是一种基因遗传病，是一种先天性缺陷。患者反复发热，伴随着其他各种临床表现，包括淋巴结的肿痛（特别是颈部淋巴结）、皮疹、头痛、咽喉痛、口腔溃疡、腹痛、呕吐、腹泻、关节肿痛。严重患者在婴幼儿期出现危及生命的发热、生长发育迟滞、视力下降和肾脏损害。在很多患者中，血中免疫球蛋白D（IgD）升高，所以又称为"高IgD周期发热综合征"。

1.2 该病常见吗？

该病很罕见，所有的人群都可以得此病，但是在荷兰人中更常见。该病的发生率即使在荷兰也是很低的。在绝大多数患者中，6岁之前通常在婴儿期开始出现发热。男女患病几率相同。

1.3该病的病因是什么

甲羟戊酸激酶缺乏症是一种基因遗传病。导致该病的基因是MKD。这个基因能够产生甲羟戊酸激酶。甲羟戊酸激酶是一种正常人需要的能够产生化学反应的一种酶。这种反应使甲羟戊酸转化成磷酸化甲羟戊酸。在患者中，MVK基因的复制遭到破坏，导致甲羟戊酸激酶的活性降低。导致甲羟戊酸的累积，累积的甲羟戊酸就会在发热的时候出现在尿中。在临床上表现为反复发热。MVK基因突变越糟糕，疾病程度越严重。虽然该病是遗传性的，但是疫苗接种、病毒感染、外伤和精神紧张可以引起发热。

1.4该病遗传吗？

甲羟戊酸激酶缺乏症是常染色体隐性遗传病。这就意味着甲羟戊酸激酶缺乏症的患者需要两个突变基因，一个来自母亲，一个来自父亲。因此，夫父母是一般携带者，并不发病。像这种携带者夫妻，在生一个孩子患有甲羟戊酸激酶缺乏的风险是1:4

1.5 为什么我的孩子得病，能预防吗？

由于产生甲羟戊酸酶的基因发生突变导致儿童患有此病。该病不能预防。在很严重的家庭中，可以考虑产前诊断。

1.6 该病传染吗？

它不传染

1.7 该病的主要临床表现是什么

主要的临床表现为发热，常以寒战为首发症状。发热会持续3-6天，而且不定期的复发（数周到数月）。发热常伴有一系列的临床表现。包括淋巴结的肿痛，特别是颈部淋巴结、皮疹、头痛、咽喉痛、口腔溃疡、腹痛、呕吐、腹泻、关节肿痛。严重患者在婴幼儿期出现危及生命的发热、生长发育迟滞、视力下降和肾脏损害。

1.8 每个患者的表现都相同吗？

每个孩子的表现并不相同。而且，甚至同一个孩子，每次发作的类型、持续时间和严重程度可能不同

1.9 儿童和成人患者的表现相同吗

随着患儿的成长，发热变得越来越少且轻。然而在大多数患儿中疾病一直保持活动。一些成人患者进展成淀粉样变，由于异常蛋白沉积造成器官损害。