



<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。

2. 诊断和治疗

2.1 如何诊断该病

该病的诊断依靠化验检查和基因分析

用化学方法可以检测出尿中异常高的甲羟戊酸，用特殊的实验室检查可以检测出血或皮肤中甲羟戊酸激酶的活性，基因分析通过检测患儿的DNA，鉴定MVK基因的突变。

血清IgD浓度的检测不再是甲羟戊酸酶缺陷的诊断方法

2.2 什么是最重要的检测方法？

如上所说，实验室检测在诊断该病中有重要的作用。

ESR、CRP、SAA、全血计数、纤维蛋白原的检测在评价炎症程度有重要的作用。如果这些结果恢复到或接近正常，患儿没有临床症状后，需要复查这些检查。尿常规也需要用来检测尿蛋白和红细胞情况。在患病时可能会有暂时的改变。淀粉样变的患者有持续的蛋白尿。

2.3 它能够被治愈吗？

这个病是不能被治愈的，也没有很有效的控制疾病活动的治疗方法。

2.4 治疗方法是什么？

甲羟戊酸酶缺乏症的治疗包括非甾体抗炎药如吲哚美辛、糖皮质激素如强的松和生物制剂如依那

西普或阿那白滞素。所有的药物均不具有一致的有效性，但所有的这些药物在一些患者中能起到一定的作用。目前缺乏这些药物在治疗该病的有效性和安全性的证据。

2.5 药物治疗的副作用是什么？

副作用取决于所选用的药物。非甾体抗炎药可能引起头痛、胃溃疡和肾损害。糖皮质激素和生物制剂易感染。另外，糖皮质激素可能引起多种副作用。

2.6 治疗需持续多长时间

没有证据支持终生治疗。考虑到随着病人年龄的增长，疾病会有改善的趋势，可以在疾病控制的情况下试着停用药物。

2.7 替代治疗怎么样？

目前没有有效的替代疗法

2.8 哪些检查需要定期复查？

治疗儿童需要每年复查两次血和尿

2.9 该病会持续多长时间？

该病是终生的，虽然随着年龄的增长某些症状会减轻。

2.10 该病的预后怎么样？

甲羟戊酸激酶缺乏症是一种终生性疾病，虽然随着年龄的增长，临床症状会减轻。极少一部分患者由于淀粉样变出现器官损害尤其是肾损害，严重患者可能会出现精神损伤和夜盲。

2.11 该病有没有可能完全恢复？

没有可能，因为该病是基因性疾病

3. 日常生活

3.1 该病对儿童及其家庭的日常生活有何影响？

频繁的发作打扰正常的家庭生活，可能会影响父母的或患者的生活。在被正确诊断之前通常会有延误，这可能增加父母的焦虑和不必要的医学处理。

3.2 上学怎么样

频繁的发作影响就学问题。应该告知老师关于疾病的情况，以及如果在学校发作时应该采取何种措施。

3.3运动方面怎么样？

在体育方面没有限制。但是培训课程的缺乏可能会影响患儿参与竞争性体育活动。

3.4饮食方面怎么样？

没有特殊饮食。

3.5气候能否影响该病的过程？

不能

3.6孩子能否接受预防接种？

孩子可以接受预防接种，即使这可能引起患儿发热

然而，如果孩子在接受治疗中。在接种减毒活疫苗的时候应该告知医生治疗的药物。

3.7病人的性生活、妊娠及生育控制？

该病的患者可以进行正常的性生活，并拥有自己的孩子。在怀孕期间，发作减少。嫁给一个甲羟戊酸激酶缺乏携带者的人的可能性极低，除非对方与患者来自同一家族。当对方不是甲羟戊酸激酶缺乏症携带者的时候，他们的孩子不会得甲羟戊酸激酶缺乏症。