



www.printo.it/pediatric-rheumatology/CY/intro

Ανεπάρκεια Της Μεβαλονικής Κινάσης (ΜΚΔ) (Ή Υπερ-IgD Σύνδρομο)

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ ΜΚΔ

1.1 Τι είναι;

Η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης είναι ένα γενετικό νόσημα. Είναι ένα εκ γενετής σφάλμα της χημείας του σώματος. Οι ασθενείς πάσχουν από υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, που συνοδεύονται από ποικιλία συμπτωμάτων. Σ' αυτά περιλαμβάνονται η επώδυνη διόγκωση των λεμφαδένων (ειδικά στο λαιμό), το δερματικό εξάνθημα, ο πονοκέφαλος, ο πονόλαιμος, τα έλκη του στόματος, το κοιλιακό άλγος, ο έμετος, η διάρροια, ο πόνος και το οίδημα των αρθρώσεων. Άτομα με σοβαρή προσβολή μπορεί να εμφανίσουν απειλητικά για τη ζωή επεισόδια πυρετού κατά τη νηπιακή ηλικία, καθυστέρηση της ανάπτυξης, διαταραχές της όρασης και νεφρική βλάβη. Σε πολλά προσβεβλημένα άτομα, ένα συστατικό του αίματος, η ανοσοσφαιρίνη D (IgD), είναι αυξημένη και γι' αυτό η νόσος ονομάζεται εναλλακτικά «υπερ-IgD σύνδρομο περιοδικού πυρετού».

1.2 Πόσο συχνή είναι;

Η νόσος είναι μια σπάνια οντότητα. Προσβάλλει ανθρώπους όλων των εθνικών ομάδων, αλλά είναι πιο συχνή στους Ολλανδούς. Η συχνότητα της νόσου, ακόμη και στην Ολλανδία, είναι πολύ χαμηλή. Τα πυρετικά επεισόδια, στη συντριπτική πλειοψηφία των ασθενών, αρχίζουν πριν από την ηλικία των έξι ετών, συνήθως κατά τη νεογνική ηλικία. Η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης προσβάλλει εξίσου αγόρια και κορίτσια.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης είναι γενετική νόσος. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται MKD. Το γονίδιο παράγει μία πρωτεΐνη, τη μεβαλονική κινάση. Η μεβαλονική κινάση είναι ένα ένζυμο, μία πρωτεΐνη, η οποία επιτρέπει μια χημική αντίδραση που απαιτείται για την καλή υγεία. Αυτή η αντίδραση είναι η μετατροπή του μεβαλονικού οξέος σε φωσφομεβαλονικό οξύ. Στους ασθενείς, και τα δύο αντίγραφα του γονιδίου MVK έχουν υποστεί βλάβη, με αποτέλεσμα την ανεπαρκή δραστηριότητα του ενζύμου μεβαλονική κινάση. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη συσσώρευση του μεβαλονικού οξέος, που εμφανίζεται στα ούρα κατά τη διάρκεια των πυρετικών εξάρσεων. Κλινικά, το αποτέλεσμα είναι υποτροπιάζων πυρετός. Όσο χειρότερη είναι η μετάλλαξη στο γονίδιο MVK, τόσο πιο σοβαρή τείνει να είναι η νόσος. Αν και η αιτία είναι γενετική, πυρετικά επεισόδια μπορεί μερικές φορές να προκληθούν από εμβολιασμούς, ιογενείς λοιμώξεις, τραυματισμό ή συναισθηματικό stress.

1.4 Είναι κληρονομική;

Η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης κληρονομείται ως σωματική υπολειπόμενη νόσος. Αυτό σημαίνει ότι, για να έχει ένα άτομο ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης, χρειάζεται δύο μεταλλαγμένα γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Ως εκ τούτου, και οι δύο γονείς είναι γενικώς φορείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα μεταλλαγμένο αντίγραφο αλλά όχι τη νόσο) και όχι ασθενείς. Για ένα τέτοιο ζευγάρι, ο κίνδυνος να έχει άλλο ένα παιδί με ανεπάρκεια μεβαλονικής κινάσης είναι 1:4.

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή έχει μεταλλάξεις και στα δύο αντίγραφα του γονιδίου που παράγει τη μεβαλονική κινάση. Η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί. Σε πολύ σοβαρά προσβεβλημένες οικογένειες, μπορεί να εξεταστεί το ενδεχόμενο προγεννητικής διάγνωσης.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Το κυριότερο σύμπτωμα είναι ο πυρετός, που συχνά αρχίζει με ρίγη. Ο πυρετός διαρκεί περίπου 3-6 ημέρες και επανεμφανίζεται κατά τακτά χρονικά διαστήματα (εβδομάδες έως μήνες). Οι εξάρσεις του πυρετού συνοδεύονται από μια ποικιλία συμπτωμάτων. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν επώδυνη διόγκωση των λεμφαδένων (ειδικά στο λαιμό), δερματικό εξάνθημα, πονοκέφαλο, πονόλαιμο, έλκη στο στόμα, κοιλιακό άλγος, έμετο, διάρροια, πόνο και οίδημα στις αρθρώσεις. Βαριά προσβεβλημένα άτομα μπορεί να εμφανίσουν απειλητικά για τη ζωή επεισόδια πυρετού κατά τη νεογνική ηλικία, καθυστέρηση της ανάπτυξης, διαταραχές της όρασης και νεφρική βλάβη.

1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Επιπλέον, ο τύπος, η διάρκεια και η βαρύτητα των επεισοδίων μπορεί να είναι διαφορετική κάθε φορά, ακόμα και στο ίδιο το παιδί.

1.9 Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά απ' ό,τι στους ενήλικες;

Καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, τα πυρετικά επεισόδια τείνουν να γίνονται όλο και πιο ήπια. Ωστόσο, κάποιου βαθμού ενεργότητα της νόσου παραμένει στα περισσότερα, αν όχι σε όλα τα προσβεβλημένα άτομα. Μερικοί ενήλικες ασθενείς αναπτύσσουν αμυλοείδωση, η οποία είναι οργανική βλάβη που οφείλεται στην ανώμαλη εναπόθεση πρωτεϊνών.