



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

## **Deficit mevalonátkinázy (MKD) (nebo hyper IgD syndrom)**

Verze č 2016

### **1. CO JE MKD?**

#### **1.1 Co je to?**

Deficit mevalonátkinázy patří mezi dědičná onemocnění. Jedná se o vrozenou poruchu biochemických mechanismů v těle. Pacienti trpí opakovanými záchvaty horeček doprovázených dalšími projevy. Mezi tyto projevy patří bolestivé zduření lymfatických uzlin (především na krku), vyrážka, bolesti hlavy a v krku, vřídky v dutině ústní, bolesti břicha, zvracení, průjem, bolesti a otoky kloubů. Při závažném postižení se může už v kojeneckém věku rozvinout obraz život ohrožujících atak s horečkami, vývojové opoždění, porucha zraku a poškození ledvin. U mnoha nemocných je nalezeno zvýšení hladin imunoglobulinu D (IgD), které dalo vznik alternativnímu pojmenování nemoci „Hyper IgD syndrom“.

#### **1.2 O jak časté onemocnění se jedná?**

Toto onemocnění patří mezi vzácné choroby. Nemoc postihuje jedince všech etnických skupin, je relativně častá u Nizozemců, nicméně i v Nizozemí je četnost této choroby nízká. Horečky se u většiny pacientů objeví do 6 let věku. Chlapci a dívky jsou postiženi stejně.

#### **1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?**

Deficit mevalonátkinázy patří mezi dědičná onemocnění. Postižený gen se označuje jako MVK. Tento gen kóduje protein zvaný

---

mevalonátkináza. Mevalonátkináza je enzym (bílkovina) umožňující chemickou reakci, která je podstatná pro zdraví každého jedince. Jedná se o přeměnu kyseliny mevalonové na kyselinu fosfomevalonovou. U pacientů s MKD jsou obě kopie genu poškozeny, což způsobuje nedostatečnou aktivitu zmíněného enzymu. Důsledkem tohoto je hromadění mevalonové kyseliny (mevalonátu), která se objeví v moči během ataky horečky. Klinicky jsou výsledkem těchto pochodů opakované epizody horeček. Čím větší je poškození genu MVK, tím závažnější jsou projevy onemocnění. I když se jedná o vrozené onemocnění, ataky horeček bývají často vyvolány očkováním, infekcemi, poraněním nebo stresem.

#### **1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?**

Deficit mevalonátkinázy patří mezi autozomálně recesivní onemocnění. To znamená, že pro rozvoj nemoci je nezbytná přítomnost dvou mutovaných genů, jednoho od otce a druhého od matky. V takovém případě jsou oba rodiče přenašeči (přenašeč má pouze jednu ze dvou kopií genu mutovanou a je tedy klinicky zdravý). U takového páru je riziko postižení dalšího dítěte deficitem mevalonátkinázy 1:4.

#### **1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?**

Dítě je nemocné, protože obě kopie jeho genu pro mevalonátkinázu jsou změněny mutací. Nemoci se nedá předejít. U rodin se závažnou formou onemocnění je možné zvážit prenatální diagnostiku.

#### **1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?**

Ne, nejedná.

#### **1.7 Jaké jsou hlavní příznaky onemocnění?**

Hlavním projevem je horečka, která často začne třesavkou a zimnicí. Horečka trvá 3-6 dní a vrací se v nepravidelných intervalech (týdnů až měsíců). Ataky horečky jsou doprovázeny různými symptomy jako je bolestivé zduření lymfatických uzlin (zejména na krku), vyrážka, bolesti hlavy, bolesti krku, vřidky v dutině ústní, bolesti břicha, zvracení, průjem, bolesti a otoky kloubů. U závažně postižených jedinců se může

---

rozvinout život ohrožující obraz s horečkami, vývojovým opožděním, poruchou zraku a postižení ledvin již v kojeneckém věku.

### **1.8 Je nemoc stejná u všech dětí?**

Nemoc není u všech dětí stejná, dokonce i vzhled ataky, jeho trvání a závažnost se mohou od sebe pokaždé lišit a to i u jednoho a téhož jedince.

### **1.9 Liší se nemoc u dětí od nemoci u dospělých?**

S růstem a vývojem dítěte se obvykle závažnost a frekvence atak snižuje. Přesto však určitá míra aktivity nemoci přetrvává u většiny, ne-li u všech pacientů po celý život. U některých dospělých pacientů se může rozvinout amyloidóza, provázená postižením orgánů, které je zapříčinné ukládáním abnormální bílkoviny - amyloidu.