



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

Deficiencia da Mevalonato Cinasa (MKD) (ou síndrome de hiper-IgD)

Versión de 2016

1. QUE É O MKD?

1.1 En que consiste?

A deficiencia da mevalonato cinasa é unha enfermidade xenética. Trátase dun erro conxénito da bioquímica do organismo. Os pacientes sofren brotes recorrentes de febre, acompañados por diversos síntomas. Estes inclúen inflamación dolorosa dos ganglios linfáticos (especialmente no pescozo), erupción cutánea, dor de cabeza, dor de garganta, úlceras bucais, dor abdominal, vómitos, diarrea, dor articular e inflamación articular. Os individuos gravemente afectados poden desenvolver ataques potencialmente mortais de febre na infancia, atraso no desenvolvemento, problemas de visión e dano renal. En moitas persoas afectadas, un dos compoñentes do sangue, a inmunoglobulina D (IgD) atópase elevada, dando lugar ao nome alternativo de «síndrome de febre periódica de hiper-IgD».

1.2 É moi frecuente?

A enfermidade é rara, e afecta as persoas de todos os grupos étnicos, aínda que é máis frecuente entre os holandeses. A frecuencia da enfermidade é moi baixa, mesmo nos Países Baixos. Os ataques de febre iníciáanse antes dos 6 anos de idade na inmensa maioría dos pacientes, normalmente na infancia. A deficiencia da mevalonato cinasa afecta por igual a nenos e nenas.

1.3 Cales son as causas da enfermidade?

A deficiencia da mevalonato cinasa é unha enfermidade xenética. O xene responsable chámase MVK. O xene produce unha proteína, a mevalonato cinasa. A mevalonato cinasa é unha encima, é dicir, unha proteína que permite que teña lugar unha reacción química necesaria para a saúde normal dunha persoa. Esta reacción é a conversión do ácido mevalónico a ácido fosfomevalónico. Nos pacientes desta enfermidade, ambas as copias do xene MVK están danadas, o que dá lugar a unha actividade insuficiente da encima mevalonato cinasa. Isto provoca a acumulación do ácido mevalónico, que aparecerá nos ouriños durante os brotes de febre. Clinicamente, o resultado é febre recorrente. Canto peor é a mutación no xene MVK, máis grave tende a ser a enfermidade. Aínda que a causa é xenética, en ocasións, os ataques de febre poden estar provocados por vacinas, infeccións víricas, lesións ou tensións emocional.

1.4 É hereditaria?

A deficiencia da mevalonato cinasa hérdase como unha enfermidade autosómica recesiva. Isto significa que para ter a deficiencia da mevalonato cinasa, unha persoa necesita ter dous xenes mutados, un da nai e o outro do pai. Así pois, polo xeral, ambos os proxenitores son portadores (un portador ten soamente unha copia mutada, pero non sofre a enfermidade) pero non son pacientes. Para unha parella deste tipo, o risco de ter outro neno con deficiencia da mevalonato cinasa é de 1 entre 4.

1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode previrse?

O neno ten a enfermidade porque ten mutadas as dúas copias do xene que produce a mevalonato cinasa. A enfermidade non pode previrse. En familias gravemente afectadas, pode considerarse o diagnóstico prenatal.

1.6 É infecciosa?

Non.

1.7 Cales son os principais síntomas?

O principal síntoma é a febre, que adoita iniciarse con calafríos con tremores. A febre dura entre 3 e 6 días e reaparece a intervalos irregulares (semanas ou meses). Os brotes de febre están acompañados por unha variedade de síntomas. Estes poden incluír inflamación dolorosa dos ganglios linfáticos (especialmente no pescozo), erupción cutánea, dor de cabeza, dor de garganta, úlceras bucais, dor abdominal, vómitos, diarrea, dor articular e inflamación articular. Os individuos gravemente afectados poden desenvolver ataques potencialmente mortais de febre na infancia, atraso no desenvolvemento, problemas de visión e dano renal.

1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos?

A enfermidade non se presenta de igual maneira en todos os nenos. Ademais, o tipo, a duración e a intensidade dos ataques pode ser diferente en cada ocasión, mesmo no mesmo neno.

1.9 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?

A medida que o paciente crece, os ataques de febre teñen a ser menores e máis leves. Con todo, segue quedando parte da actividade da enfermidade na maioría, senón en todos, os afectados. Algúns pacientes adultos desenvolven amiloidose, que provoca dano nos órganos debido ao depósito anómalo de proteínas.