



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

Mevalonaattikinaasin Vajaatoiminta (Mkd) Ja Hyperimmunoglobulinemia D Oireyhtymä (Hids)

Versio 2016

1. MIKÄ ON MEVALONAATTIKINAASIN VAJAATOIMINTA?

1.1 Mikä se on?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on perinnöllinen sairaus. Se on elimistön kemiallisiin reaktioihin liittyvä synnynnäinen vika. Potilailla on toistuvia kuumekohtauksia, joihin liittyy myös muita oireita, kuten suurentuneet ja kivuliaat imusolmukkeet (erityisesti kaulalla), ihottuma, päänsärky, kurkkukipu, suun haavaumat, vatsakipu, oksentelu, ripuli, nivelkipu ja nivelten turvotus. Vakavamman tautimuodon mahdollisia seurauksia ovat hengenvaaralliset kuumekohtaukset imeväisiässä, kehityksen viivästyminen, heikentynyt näkö ja munuaisvauriot. Monilla sairastuneilla immunoglobuliini-D:n pitoisuus veressä on koholla. Tämän tyypillisen löydöksen perusteella taudin lievempää muotoa kutsutaan joskus myös nimellä hyperimmunoglobulinemia D oireyhtymä (HIDS).

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on harvinainen tauti. Sitä esiintyy kaikissa etnisissä ryhmissä, mutta erityisesti hollantilaisilla. Esiintyvyys on kuitenkin pientä Alankomaissakin. Kuumekohtaukset alkavat valtaosalla alle kuuden vuoden iässä, yleensä imeväisikäisenä. Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on yhtä yleinen pojilla ja tytöillä.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on perinnöllinen sairaus, jonka

taustalla on MVK-geenin muutos. MVK-geeni koodaa valkuaisainetta (proteiinia), jonka nimi on mevalonaattikinaasi. Mevalonaattikinaasi on entsyymi, joka mahdollistaa mevalonihapon muuttamisen mevalonaatti-5-fosfaatiksi. Tämä on terveydelle tärkeä biokemiallinen reaktio. Sairastuneilla MVK-geeniparin molemmat geenit ovat vaurioituneet, minkä seurauksena mevalonaattikinaasientsyymi ei toimi riittävän tehokkaasti ja elimistöön kerääntyy mevalonihappoa, jota erittyä kuumekohtausten aikana virtsaan. Toistuvat kuumeet ovat tämän ongelman kliininen seuraus. Taudin vakavuus riippuu siitä, miten merkittävä muutos MVK-geenissä on tapahtunut: mitä suurempi muutos, sitä vakavampi tauti. Vaikka taudin perimmäinen syy on perintötekijöiden muutos, rokotus, virusinfektio, vamma tai stressi saattaa laukaista kuumekohtauksen.

1.4 Onko se perinnöllinen?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta on autosomissa peittyvästi periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, että lapsi sairastuu vain, jos saa tautigeenin molemmilta vanhemmiltaan. Molemmat vanhemmat ovat siis taudin kantajia eli heillä on yksi muuttunut perintötekijä, mutta he eivät itse ole sairastuneet tautiin. Jos vanhemmilla on jo yksi lapsi, jolla on todettu mevalonaattikinaasin vajaatoiminta, todennäköisyys, että tauti todetaan toisellakin lapsella, on 25 %.

1.5 Miksi lapsella on mevalonaattikinaasin vajaatoiminta?

Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hänellä on mutaatio mevalonaattikinaasia koodaavan geeniparin molemmissa geeneissä. Tautia ei voi ehkäistä. Jos suvussa esiintyy taudin vakavaa muotoa, vanhempien kannattaa harkita lapsen diagnosoimista ennen syntymää.

1.6 Tarttuuko se?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta ei ole tarttuva tauti.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminnan pääasiallisin oire on

vilunpuistatuksilla alkava kuume. Kuume kestää 3-6 vuorokautta ja toistuu epäsäännöllisin väliajoin (väli voi olla muutamasta viikosta useampaan kuukauteen). Kuumekohtausten aikana esiintyy myös muita oireita, kuten suurentuneet ja kivuliaat imusolmukkeet (erityisesti kaulalla), ihottumaa, päänsärkyä, kurkkukipua, suun haavaumia, vatsakipua, oksentelua, ripulia, nivelkipua ja nivelten turvotusta. Vakavamman tautimuodon mahdollisia seurauksia ovat hengenvaaralliset kuumekohtaukset imeväisiässä, kehityksen viivästyminen, heikentynyt näkö ja munuaisvauriot.

1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Mevalonaattikinaasin vajaatoiminta ei ole samanlainen kaikilla lapsilla, ja tautikohtausten pituus, oireet ja oireiden vakavuus voivat vaihdella samallakin lapsella.

1.9 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

län myötä kuumekohtausten väli pitenee ja oireet lievenevät. Valtaosalla potilaista, mahdollisesti kaikilla, tauti kuitenkin pysyy aktiivisena. Aikuispotilaalle saattaa kehittyä amyloidoosi. Amyloidoosisissa eri elimiin kertyy valkuaisainetta (amyloidia), mikä johtaa vähitellen elinvaurioon.