



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

Mevalonatkinazės Trūkumas (MKD) (arba hiperimunoglobulino d sindromas)

Versija 2016

1. KAS YRA MKD?

1.1. Kokia tai liga?

Mevalonatkinazės trūkumas (mevalonate kinase deficiency MKD) yra genetinė liga. Pacientą vargina besikartojantis karščiavimas, kurį lydi kiti simptomai: skausmingas limfmazgių (ypač kaklo) patinimas, odos bėrimas, galvos skausmas, gerklės skausmas, burnos opos, pilvo skausmas, vėmimas ir viduriavimas, sąnarių skausmas ir patinimas. Ūmiai pasireiškusi liga kūdikystėje sukelia gyvybei pavojingą karščiavimą, raidos atsilikimą, regos pablogėjimą ir inkstų pažeidimus. Daugeliui pacientų padaugėja kraujo komponento imunoglobulino D (IgD) – dėl jo ši liga dar vadinama hiperIgD periodinio karščiavimo sindromu.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Ši liga yra reta. Ja gali sirgti visų etninių grupių atstovai, tačiau dažniausiai ji pasitaiko tarp olandų tautybės žmonių. Ligos dažnumas net ir Olandijoje yra labai mažas. Daugeliui pacientų karščiavimo priepuoliai prasideda iki 6 metų, dažniausiai kūdikystėje. Mevalonatkinazės trūkumas vienodai dažnai pasireiškia tiek mergaitėms, tiek berniukams.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

Mevalonatkinazės trūkumas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą

lemiantis genas vadinamas MKD. Šis genas gamina baltymą – mevalonatkinazę. Mevalonatkinazė yra fermentas (baltymas), kuris sudaro galimybę vykti cheminei reakcijai, reikalingai normaliai sveikatai palaikyti. Ši reakcija – tai mevalono rūgšties virtimas į fosfomevalono rūgštį. Pacientams pažeistos abi galimos MVD geno kopijos, taigi susidaro mevalonatkinazės fermento aktyvumo trūkumas. Todėl pradeda kauptis mevalono rūgštis, ir paūmėjus karščiavimui jos atsiranda šlapime. Klinikinio pasireišimo rezultatas – besikartojantis karščiavimas. Kuo sudėtingesnė MVD geno mutacija, tuo sunkesnė ligos eiga. Nors priežastis yra genetinis sutrikimas, karščiavimo priepuolius kartais gali išprovokuoti skiepai, virusinės infekcijos, sužeidimai ar emocinis stresas.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Mevalonatkinazės trūkumas yra autosominiu recesyviniu būdu paveldima liga. Tai reiškia, žmogus gali susirgti turėdamas du mutavusius genus, vieną iš motinos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Rizika, kad tokia pora turės dar vieną vaiką, sergantį mevalonatkinazės trūkumu, sudaro vieną galimybę iš 4.

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas suserga šia liga, kadangi jis turi abiejų genų kopijų, kurios gamina mevalonatkinazę, mutacijas. Šios ligos negalima išvengti. Šeimoms, kuriose nustatyti labai sudėtingi ligos atvejai, galima taikyti antenatalinę diagnostiką (iki gimdymo).

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Ne, ji neužkrečiama.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindinis simptomas yra karščiavimas, dažnai prasidedantis su šaltkrėčiu. Pakilusi temperatūra laikosi apie 3–6 dienas ir pasikartoja nereguliariais intervalais (kas kelias savaites ar mėnesius). Kiti simptomai, pasireišiantys kartu su karščiavimu: skausmingas

limfmazgių (ypač kaklo) patinimas, odos bėrimas, galvos skausmas, gerklės skausmas, burnos opos, pilvo skausmas, vėmimas ir viduriavimas, sąnarių skausmas ir patinimas. Ūmiai pasireiškusi liga kūdikystėje sukelia gyvybei pavojingą karščiavimą, raidos atsilikimą, regos pablogėjimą ir inkstų pažeidimus.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga nėra vienoda. Be to, priepuolių tipas, trukmė ir sunkumas kiekvieną kartą gali būti skirtingi net tam pačiam vaikui.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Pacientams augant, karščiavimo priepuoliai retėja ir lengvėja. Tačiau daugumos (ar gal net visų) pacientų liga išlieka aktyvi visą gyvenimą. Kai kuriems suaugusiems pacientams išsivysto amiloidozė (organų pažeidimas, sukeltas viršijančios normą baltymų sankaupos).

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Liga diagnozuojama remiantis cheminių ir genetinių tyrimų analize. Tiriant šlapimo cheminę sudėtį, galima aptikti labai daug mevalono rūgšties. Specializuotos laboratorijos nustato mevalonatinazės fermento aktyvumą kraujo ar odos ląstelėse. Genetinėmis tyrimais išanalizavus paciento DNR, galima nustatyti MVD geno mutacijas. Serumo IgD koncentracijos matavimas pastaruoju metu nebelaikomas diagnostiniu testu, tinkamu mevalonatinazės trūkumui nustatyti.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kaip minėta, laboratoriniai tyrimai yra svarbūs diagnozuojant mevalonatinazės trūkumą. Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, serumo amiloido A baltymo (SAA) tyrimas, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą priepuolio metu. Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja.

Šlapimo testas naudojamas baltymui ir raudoniesiems kraujo kūneliams nustatyti. Priepuolių metu gali būti laikinų pokyčių. Pacientams, kuriems nustatyta amiloidozė, šlapimo tyrimas parodo tam tikrą nuolatinį baltymo kiekį.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Liga nėra išgydoma, taip pat nėra efektyvaus būdo kontroliuoti jos aktyvumą.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

Mevalonatkinazės trūkumui gydyti naudojami nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo (NVNU) (indometacinas), gliukokortikoidai (prednizolonas) ir biologiniai vaistai (etanerceptas ar anakinra). Nė vienas iš šių preparatų nėra vienodai veiksmingas, visi jie atitinkamai padeda kai kuriems pacientams. Faktų, įrodančių jų veiksmingumą ir saugumą pacientams, turintiems mevalonatkinazės trūkumą, vis dar nėra pakankamai.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Šalutinis poveikis priklauso nuo vartojamo vaisto. NVNU gali sukelti galvos skausmus, skrandžio opą, inkstų pažeidimą; gliukokortikoidai ir biologiniai vaistai padidina imlumą infekcijoms. Be to, gliukokortikoidai gali sukelti ir kitų įvairių šalutinių reiškinių.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Nėra duomenų, patvirtinančių visą gyvenimą trunkančio gydymo veiksmingumą. Kadangi pacientui augant paprastai matomas būklės pagerėjimas, manytina, kad gydymą vaistais galima nutraukti pacientams, kurių liga visiškai ramios būklės.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Nepaskelbta jokių duomenų, kad būtų veiksmingos papildomos gydymo priemonės.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą, nors simptomai su amžiumi gali lengvėti.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Mevalonatinazės trūkumas yra visą gyvenimą trunkanti liga, nors simptomai su amžiumi lengvėja. Labai retai pacientams pažeidžiami organai, ypač inkstai (dėl amiloidozės). Labai sunkiai paveiktiems pacientams gali išsivystyti psichikos sutrikimai ir naktinis aklumas.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Pasikartojantys priepuoliai ardo normalų šeimos gyvenimą, trukdo tėvų ar pacientų darbui. Dažnai nemažai laiko užtrunka nustatyti tikslią diagnozę, ir tai gali kelti tėvams nerimą, o kartais tenka patirti nereikalingų medicininių procedūrų.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Dėl dažnų karščiavimo priepuolių lankyti mokyklą sudėtinga. Mokytojai turėtų būti informuoti apie ligą ir apie tai, ką daryti, jeigu priepuolis prasidėtų mokykloje.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Nėra jokių sportinės veiklos apribojimų. Tačiau tai, kad vaikas dažnai nebūna rungtynėse ir treniruotėse, gali sutrukdyti jam dalyvauti

komandinėse varžybose.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Ne, neturi.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima ir reikia skiepyti, net jeigu tai gali išprovokuoti karščiavimo priepuolį.

Tačiau jeigu vaikas yra tuo metu gydomas, reikia informuoti gydantį gydytoją prieš paskiriant gyvąją susilpnintą vakciną.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Pacientai, sergantys mevalonatinazės trūkumu, gali gyventi normalų lytinį gyvenimą ir turėti vaikų. Per nėštumą priepuoliai linkę retėti. Rizika ištekėti už partnerio, kuris yra mevalonatinazės trūkumo nešiotojas, ypač menka, nebent partneris būtų kilęs iš tos pačios šeimos. Jeigu partneris nėra mevalonatinazės trūkumo nešiotojas, vaikai negali susirgti mevalonatinazės trūkumu.