



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

Mevalonātkināzes Trūkums (MKT) (vai HIPER IgD sindroms)

Versija 2016

1. KAS IR MKT?

1.1 Kas tas ir?

Mevalonātkināzes trūkums ir ģenētiska slimība. Tā ir iedzimta ķermeņa kļūda. Pacienti cieš no atkārtotiem lēkmju drudžiem kombinācijā ar daudziem citiem simptomiem. Raksturīgie simptomi: limfmezglu iekaisums (it īpaši kakla), izsitumi, galvassāpes, iekaisis kakls, čūlas mutē, vēdera sāpes, vemšana, caureja, locītavu sāpes un uztūkums locītavās. Smagi skartajiem pacientiem lēkmes var būt dzīvībai bīstamas, var rasties attīstības traucējumi un nieru bojājumi. Daudziem cilvēkiem, kurus skārusi šī slimība, asins komponents imūnglobulīns D (IgD) ir paaugstināts, radot alternatīvu nosaukumu „hiper IgD periodiskā drudža sindroms”.

1.2 Cik bieži slimība sastopama?

Šī slimība ir reti sastopama; tā var skart jebkuru etnisko grupu iedzīvotājus, bet tomēr vairāk raksturīga tā ir holandiešiem. Slimības sastopamības biežums ir ļoti zems pat Nīderlandē. Drudža lēkmes vairumam pacientu sākas pirms 6 gadu vecuma sasniegšanas biežāk raksturīgas agrīnā bērnībā. Mevalonātkināze zēnus un meitenes skar vienādi bieži.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

Mevalonātkināzes trūkums ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais

gēns ir MKD. Gēns ražo proteīnu, mevalonātkināzi. Mevalonātkināze ir ferments – proteīns, kas veido ķīmisku reakciju, kas nepieciešama normālai veselībai. Šī reakcija notiek pārvēršoties mevalonātskābei par fosfomevalonskābi. Pacientiem ir skarti abi MVK gēni, kā rezultātā novērojama mevalonātkināzes enzīma nepietiekama aktivitāte. Tā rezultātā uzkrājas mevalonskābe, kas drudža lēkmju laikā parādās urīnā. Klīniski tas nozīmē atkārtotu drudzi. Jo komplicētāka MVK gēna mutācija, jo smagāka slimība. Lai arī slimības cēlonis ir ģenētisks, drudža lēkmes var provocēt vakcinācijas, vīrusu infekcijas, ievainojumi vai emocionālais stress.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

Mevalonātkināzes trūkums ir pārmantota autosomāli recesīva slimība. Tas nozīmē, ka abiem gēniem jābūt mutētiem, vienam no mātes un otram no tēva. Abi vecāki ir lielāki slimības pārnēsātāji (pārnēsātājam ir tikai viens mutēts gēns, taču nav pati slimība) nekā pats patients. Šādiem pāriem ir risks, ka bērnam būs mevalonātkināzes trūkums ar varbūtību 1:4.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās ir iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo abi gēni, kas ražo mevalonātkināzi ir mutēti. No slimības nav iespējams pasargāties. Ģimenēm, kuras slimība skārusi īpaši smagi, var tikt uzstādīta atānetālā diagnoze.

1.6 Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir drudzis, kas parasti sākas kā drebuļi. Drudzis ilgst 3-6 dienas un atkārtojas ar neregulāriem intervāliem (no nedēļām līdz pat mēnešiem). Drudža lēkmes norisinās kopā ar vairākiem citiem simptomiem. Tas var būt sāpīgs uztūkums limfmezglos (it īpaši kaklā), izsitumi uz ādas, iekaisis kakls, čūlas mutē, vēdera sāpes, vemšana, caureja, locītavu sāpes un uztūkums locītavās.

Smagos gadījumos drudzis var būt dzīvībai bīstams: kavēt augšanas attīstību, izraisīt nieru bojājumus.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas visiem bērniem vienādi. Slimības tips, ilgums un lēkmju smagums ikreiz var būt atšķirīgs pat vienam un tam pašam bērnam.

1.9 Vai slimība bērniem atšķiras no slimības pieaugušajiem?

Pacientam pieaugot, drudža lēkmēm ir tendence samazināties un kļūt mazākām. Dažiem pacientiem slimības aktivitāte var saglabāties, tomēr ne vairumam. Dažiem pieaugušajiem pacientiem var attīstīties amiloidoze, kas rodas olbaltumvielām nogulsņējoties.

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?

Diagnoze ir balstīta uz ķīmiskiem izmeklējumiem un ģenētiskajām analīzēm.

Ķīmiski, mevalonskābe var tikt noteikta urīna analīzēs. Speciālās laboratorijās iespējams noteikt mevalonātkināzes fermentu asinīs vai asins šūnās. Tiek veiktas ģenētiskās DNA analīzes, kurās MVK gēna mutācijai jābūt identificējamai.

Seruma IgD koncentrācijas mērījumi vairs netiek uzskatīti par diagnostisku testu mevalonātkināzes trūkuma noteikšanai.

2.2 Kāda nozīme ir pārbaudēm?

Kā jau tika minēts iepriekš, laboratoriskie izmeklējumi ir svarīgi, lai noteiktu mevalonātkināzes trūkumu.

Tādas analīzes kā eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, amiloīda A proteīna serums (SAA), pilna asins aina un fibrinogēns tiek veikti lēkmes laikā, lai noteiktu iekaisuma paplašināšanos. Šīs analīzes bērnam tiek atkārtotas vēlāk, kad simptomi ir izzuduši, lai novērotu vai rādītāji atgriezušies to normālajā vai tuvu normas līmenim.

Urīna analīzes tiek veiktas, lai noteiktu proteīna un sarkano asins šūnu

klātbūtni. Lēkmes laikā iespējamās izmaiņas analīžu rezultātos. Pacienti ar amiloidozi urīnā vērojams noturīgs proteīna līmenis.

2.3 Vai slimību iespējams ārstēt vai izārstēties no tās pilnībā?

Slimība nav izārstējama un nav pierādītu efektīvas ārstēšanas metožu, lai kontrolētu slimības aktivitāti.

2.4 Kāda ir ārstēšana?

Mevalonātkināzes trūkuma ārstēšana ietver ārstēšanu ar nesteroīdiem pretiekaisuma medikamentiem, tādiem kā indometacīns, kortikosteroīdi, prednizolons un bioloģiskie medikamenti, kā piemēram, etanercepts vai anakinra. Nevienas no zālēm nav vienādi efektīvas, bet tās visas uzlabo pašsajūtu pacientiem. Joprojām trūkst pierādījumu par šo medikamentu efektivitāti un drošumu, ārstējot mevalonātkināzes trūkumu.

2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Tas ir atkarīgs no lietotajām zālēm. Nesteroīdās pretiekaisuma zāles var izraisīt galvassāpes, kuņģa čūlas un nieru bojājumus; kortikosteroīdi un bioloģiskie aģenti palielina infekciju iespējamību. Kortikosteroīdi var radīt virkni nevēlamu blakusefektu.

2.6 Cik ilgi jāārstējas?

Trūkst datu, lai apgalvotu, ka ārstēšana nepieciešama visu pacienta dzīvi. Situācijai uzlabojoties, kad pacients kļūst pieaudzis, būtu ieteicams lietot zāles pacientiem, kuru slimība vairs nav tās aktīvākajā fāzē.

2.7 Kā ir ar dabiskām papildus ārstēšanas terapijām?

Nav ziņojumu, kas liecinātu par efektīvām šāda veida terapijām.

2.8 Kāda veida regulāras pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērniem ārstēšanās laikā jāveic asins un urīna analīžu pārbaudes,

vismaz divas reizes gadā.

2.9 Cik ilgi jāārstējas?

Šī slimība ilgst visu cilvēka dzīvi, tomēr ar gadiem simptomi kļūst mazāki.

2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Mevalonātkināzes trūkums ir slimība, kas ilgst mūža garumā, tomēr ar gadiem simptomi kļūst neizteiktāki. Ļoti retos gadījumos pacientiem nākas saskarties ar orgānu bojājumiem, jo īpaši nieru, ko izraisījusi amiloidoze. Smagi skartajiem pacientiem var nākties saskarties ar smadzeņu darbības pasliktināšanos un aklumu.

2.11 Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1 Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes dzīvi?

Biežās lēkmes apgrūtina normālu ģimenes dzīvi un bieži vien arī pārtrauc vecāku darba gaitas. Parasti jāsaskaras ar grūtībām savlaicīgas diagnozes noteikšanā, kas lieki uztrauc vecākus un nākas saskarties ar nelietderīgām medicīniskajām procedūrām.

3.2 Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Biežās lēkmes apgrūtina skolas apmeklēšanu. Skolotāji jāinformē par atbilstošu rīcību lēkmju laikā.

3.3 Kā ir ar sportu?

Sporta aktivitātes nav jāierobežo. Tomēr biežo kavējumu dēļ varētu rasties grūtības piedalīties komandu sporta veidos.

3.4 Kā ir ar uzturu?

Speciāls uzturs netiek nozīmēts.

3.5 Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Nē, neietekmē.

3.6 Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Jā, bērnu drīkst vakcinēt pat tad, ja tas var provocēt drudža lēkmi. Ja bērnam ir nozīmēta ārstēšana, ārstējošajam ārstam jābūt informētam pirms dzīvās vakcīnas injicēšanas.

3.7. Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un izsargāšanos no tās?

Pacienti ar mevalonātkināzes trūkumu var baudīt pilnvērtīgu dzimumdzīvi un veidot ģimeni ar bērniem. Grūtniecības laikā lēkmēm ir tendence samazināties. Iespēja apprecēties ar cilvēku, kuram ir mevalonātkināzes trūkums ir ļoti neliela, izņemot gadījumus, kad partneris nāk no tās pašas ģimenes. Ja partneris nav mevalonātkināzes trūkuma pārnēsātājs, tad pāra bērniem nevar būt mevalonātkināzes trūkums.