



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

# **Mevalonaat Kinase Deficientië (MKD) (of Hyper IgD syndroom)**

Versie 2016

## **1. WAT IS MKD**

### **1.1 Wat is het?**

Mevanolaat kinase deficiëntie (MKD) is een genetische aandoening. Het is een aangeboren afwijking van een enzym. Patiënten lijden aan terugkerende koortsaanvallen, die gepaard gaan met een verscheidenheid aan symptomen. Tot de symptomen behoren pijnlijke zwelling van de lymfeklieren (vooral in de nek), huiduitslag, hoofdpijn, keelpijn, aften, buikpijn, braken, diarree, gewrichtspijn en gezwollen gewrichten. Personen met een zeer ernstige vorm kunnen levensgevaarlijke koortsaanvallen krijgen tijdens de kinderjaren, een vertraagde ontwikkeling hebben en slechtziend worden en nierschade ontwikkelen. Bij veel personen met deze aandoening is een eiwit in het bloed, het immunoglobuline D (IgD) verhoogd, waar de alternatieve naam hyper IgD periodiek kooortssyndroom van afgeleid is.

### **1.2 Hoe vaak komt het voor?**

De aandoening is zeldzaam; het treft personen uit alle etnische groepen, maar komt vaker voor onder Nederlanders. Zelfs in Nederland komt de ziekte zeer weinig voor. De koortsaanvallen beginnen bij de meeste patiënten voor het zesde levensjaar, vaak al op peuterleeftijd. Mevalonaat kinase deficiëntie treft evenveel jongens als meisjes.

### **1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?**

---

Mevanolaat kinase deficiëntie is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen heet MVK. Het gen produceert een eiwit: mevalonaat kinase. Mevalonaat kinase is een enzym, dat de omzetting van mevalonzuur naar fosfomevalonzuur mogelijk maakt. Dit is nodig voor een goede gezondheid. Bij patiënten is het MVK-gen beschadigd op het DNA van de vader en het DNA van de moeder, waardoor er te weinig werkzaam mevalonaat kinase enzym is. Hierdoor ontstaat een ophoping van mevalonzuur. Dit is tijdens koortsaanvallen te meten in de urine. Patiënten hebben terugkerende koorts. Hoe ernstiger de mutatie van het MVK-gen is, hoe heftiger de ziekte. Ook al is de oorzaak erfelijk bepaald, soms kunnen de koortsaanvallen ook geprovoceerd worden door vaccinaties, virusinfecties, verwondingen of emotionele stress.

#### **1.4 Is het erfelijk?**

Mevalonaat kinase deficiëntie wordt als autosomale recessieve aandoening geërfd. Dit betekent dat beide genen van een persoon beschadigd (gemuteerd) moeten zijn om mevalonaat kinase deficiëntie te ontwikkelen, (zowel het gen van de moeder als het gen van de vader). Meestal zijn beide ouders dragers van het gen, maar zijn zij geen patiënt (een drager heeft een gemuteerd gen en een gezond gen, en daardoor niet de ziekte). Voor een dergelijk stel is het risico op het krijgen van nog een kind met mevalonaat kinase deficiëntie gelijk aan 1:4.

#### **1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?**

Het kind heeft de aandoening, omdat het twee gemuteerde genen heeft dat mevalonaat kinase produceert. De ziekte kan niet voorkomen worden. In families waar het zeer vaak voorkomt, kan een antenatale diagnostiek worden overwogen.

#### **1.6 Is het besmettelijk?**

Nee, dat is het niet.

#### **1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?**

---

Het belangrijkste symptoom is koorts, dat vaak begint met koude rillingen. De koorts houdt circa 3-6 dagen aan en komt met onregelmatige tussenpozen (weken tot maanden) terug. De koortsaanvallen gaan gepaard met verschillende symptomen. Hiertoe behoren pijnlijke zwellingen van de lymfeklieren (vooral in de nek), huiduitslag, hoofdpijn, keelpijn, aften, buikpijn, braken, diarree, gewrichtspijn en gezwollen gewrichten. Personen met een zeer ernstige vorm kunnen levensgevaarlijke koortsaanvallen krijgen tijdens de kinderjaren, een vertraagde ontwikkeling hebben, slechtziend worden en nierschade ontwikkelen.

### **1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?**

De ziekte verloopt niet bij ieder kind hetzelfde. Verder kunnen het soort, de duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

### **1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?**

Als de patiënten groter worden, lijken de koortsaanvallen te verminderen en milder te worden. Ook al blijft de ziekte bij de meeste, zo niet alle, personen met de aandoening, actief. Sommige volwassenen ontwikkelen amyloïdose, een orgaanbeschadiging vanwege abnormale eiwitstapeling.