



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## **Mevalonate Kinase Mangel (MKD) ( Hyper IgD syndrom)**

Versjon av 2016

### **1. HVA ER MKD**

#### **1.1 Hva er det?**

Mevalonat kinase-mangel er en genetisk sykdom. Det er en medfødt stoffskiftesykdom. Pasientene har gjentatte feberepisoder, som kan være ledsaget av en rekke ulike symptomer. Dette inkluderer smertefulle hevelser i lymfeknuter (særlig på hals/nakke), hudutslett, hodepine, sår hals, munnsår, magesmerter, oppkast, leddsmerter og leddhevelser. I alvorlige tilfeller kan enkelte få livstruende feberanfall i spedbarnsalder, forsinket utvikling, svekket syn og nyreskade. Hos mange pasienter viser en blodprøve forhøyede verdier av immunoglobulin D (IgD), som er årsaken til det alternative navnet på sykdommen "Hyper IgD periodisk feber syndrom".

#### **1.2 Hvor vanlig er det?**

Sykdommen er sjelden, men den kan ramme i alle etniske grupper, vanligst blant nederlendere. Men også blant nederlenderne er den meget sjelden. Feberepisoder starter før seks års alder hos de aller fleste pasientene, vanligvis allerede i spedbarnsalder. Mevalonat kinase mangel rammer like mange gutter som jenter.

#### **1.3 Hva er årsaken til sykdommen?**

Mevalonat kinase mangel er en arvelig sykdom. Genet som forårsaker sykdommen kalles MKD. Dette genet produserer et protein, mevalonat

---

kinase. Mevalonat kinase er et enzym, et protein, som inngår i en kjemisk reaksjon som er nødvendig for god helse og at kroppen skal fungere normalt. Denne kjemiske reaksjonen er at mevalonsyre omdannes til fosfomevalonsyre. Hos pasienter der begge tilgjengelige kopier av MVK genet er defekt, er det ikke tilstrekkelig effekt av mevalonat kinase enzymet. Dette resulterer i opphopning av mevalonsyre, som vil skilles ut i urin under feberepisoder. Resultatet blir tilbakevendende feberepisoder. Ved mer kritiske mutasjoner i MVH-genet, sees økende alvorlighetsgrad av sykdommen. Selv om årsaken er genetisk kan feberepisodene noen ganger framprovoseres av ytre faktorer som vaksinasjoner, virusinfeksjoner, skade eller andre stressituasjoner.

#### **1.4 Er det arvelig?**

Mevalonat kinase mangel arves som en autosomalt ressesiv sykdom. Dette betyr at for å ha mevalonat kinase mangel, må et individ ha to muterte (endrede) gener, en fra mor og det andre fra far. Dermed er begge foreldrene vanligvis bærere (en bærer har bare et mutert gen, men ikke sykdom) og har ikke selv sykdommen. For dette foreldreparet, er risikoen 1:4 for at neste barn får mevalonat kinase mangel.

#### **1.5 Hvorfor har mitt barn denne sykdommen. Kan det forebygges?**

Barnet har sykdommen fordi det har mutasjoner i begge kopiene av genet som produserer mevalonate kinase. Sykdommen kan ikke forebygges. I familier med svært alvorlig sykdom, kan diagnostikk tidlig i fosterlivet være aktuelt.

#### **1.6 Er det smittsomt?**

Nei, sykdommen er ikke smittsom.

#### **1.7 Hva er de vanligste symptomene?**

Hovedsymptomene er feber, som ofte starter med frostrier. Feberen varer 3-6 dager og kommer med uregelmessige mellomrom (uker til måneder). Feberepisodene ledsages av ulike andre symptomer. Dette

---

kan være smertefulle hevelser i lymfeknuter (særlig på halsen), hudutslett, hodepine, sår hals, sår i munnen, magesmerter, oppkast, diare, leddsmerter og leddhevelser. I de alvorligste tilfellene kan man i spedbarnsalderen utvikle livstruende feberattakker, forsinket utvikling, svekket syn og nyreskade.

### **1.8 Er sykdommen den samme hos alle barn?**

Sykdommen er ikke den samme hos alle barn. I tillegg kan symptomer, varighet og alvorlighetsgrad av episodene være forskjellig hver gang, også hos samme barn.

### **1.9 Er sykdommen annerledes hos barn enn hos voksne?**

Etter hvert som barnet blir eldre, blir som oftest feberepisodene mildere og mindre hyppig. Imidlertid vedvarer noe sykdomsaktivitet hos de aller fleste individer som rammes av sykdommen. Noen voksne pasienter utvikler amyloidose, som er organskade forårsaket av unormal proteinavleiring