



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

Acyduria mewalonianowa (gorączka okresowa związana z hipergammaglobulinemią D)

Wersja 2016

1. CO TO JEST ACYDURIA MEWALONIANOWA

1.1 Co to jest?

Acyduria mewalonianowa jest chorobą genetyczną. To wrodzone zaburzenie metabolizmu. Pacjenci cierpią z powodu nawracających przełomów gorączkowych, którym towarzyszą różnego rodzaju objawy. Obejmują one bolesny obrzęk węzłów chłonnych (zwłaszcza szyjnych), wysypkę skórą, ból głowy, ból gardła, owrzodzenia jamy ustnej, ból brzucha, wymioty, biegunkę, ból i obrzęk stawów. U ciężko chorych osób we wczesnym dzieciństwie mogą się pojawiać zagrażające życiu ataki gorączki, opóźnienie w rozwoju, zaburzenia widzenia i uszkodzenia nerek. U wielu osób dotkniętych chorobą jeden ze składników krwi, immunoglobulina D (IgD), jest podwyższony, co daje podstawę do użycia alternatywnej nazwy „gorączka okresowa związana z hipergammaglobulinemią D”.

1.2 Jak często choroba występuje?

Choroba jest rzadka; dotyka ludzi z wszystkich grup etnicznych, ale jest częściej spotykana wśród Holendrów. Zapadalność na chorobę, nawet wśród mieszkańców Holandii, jest bardzo niska. U większości pacjentów ataki gorączki rozpoczynają się we wczesnym dzieciństwie, przed ukończeniem 6. roku życia. Acyduria mewalonianowa w równym stopniu atakuje chłopców i dziewczynki.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Acyduria mewalonianowa jest chorobą genetyczną. Gen odpowiedzialny za jej wystąpienie nazywany jest MVK. Gen wytwarza białko, kinazę mewalonianu. Kinaza mewalonianu jest enzymem, białkiem, które umożliwia reakcję chemiczną zapewniającą prawidłowe funkcjonowanie organizmu. Reakcja ta to przemiana kwasu mewalonowego w kwas fosfomewalonowy. U pacjentów obydwie dostępne kopie genu MVK są uszkodzone, co powoduje niewystarczającą aktywność enzymu kinazy mewalonianu. Prowadzi to do nagromadzenia kwasu mewalonowego, który pojawia się w moczu podczas przełomów gorączkowych.

Klinicznym wynikiem tego stanu rzeczy są nawracające gorączki. Im bardziej zmutowany gen MVK, tym poważniejsze objawy choroby. Mimo że przyczyna choroby tkwi w genach, czasami ataki gorączki mogą zostać wywołane przez szczepienie, infekcje wirusowe, skaleczenie lub stres emocjonalny.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Acyduria mewalonianowa jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że aby zachorować na acydurię mewalonianową, trzeba odziedziczyć dwa zmutowane geny: jeden od ojca, a drugi od matki. W związku z powyższym, oboje rodzice są zazwyczaj nosicielami (zwykle nosiciel ma tylko jedną kopię zmutowaną, ale nie choruje), a nie chorymi. U takiej pary rodziców prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z acydurią mewalonianową wynosi 1:4.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje, ponieważ występuje u niego mutacja w obydwu kopiach genu, który wytwarza kinazę mewalonianu. Chorobie nie można zapobiec. Szczególnie dotknięte rodziny powinny rozważyć wykonanie diagnostyki prenatalnej.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Głównym objawem choroby jest gorączka, często zaczynająca się od dreszczy. Gorączka trwa od 3 do 6 dni i nawraca w regularnych odstępach czasu (tygodniach do miesięcy). Przełomom gorączkowym towarzyszą różnego rodzaju objawy. Mogą obejmować bolesny obrzęk węzłów chłonnych (zwłaszcza szyjnych), wysypkę skórą, ból głowy, ból gardła, owrzodzenia jamy ustnej, ból brzucha, wymioty, biegunkę, ból i obrzęk stawów. U ciężko chorych osób we wczesnym dzieciństwie mogą się pojawiać zagrażające życiu ataki gorączki, opóźnienie w rozwoju, zaburzenia widzenia i uszkodzenia nerek.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u wszystkich dzieci przebiega tak samo. Ponadto rodzaj, czas trwania i stopień zaawansowania ataków może być za każdym razem inny u tego samego dziecka.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

W miarę dojrzewania pacjentów ataki stają się zwykle coraz rzadsze i słabsze. Jednak u większości, jeśli nie u wszystkich chorych, choroba pozostaje w pewnym stopniu aktywna. U niektórych dorosłych pacjentów rozwija się amyloidoza, czyli schorzenie uszkadzające narządy wewnętrzne, spowodowane nieprawidłowym odkładaniem się białka.