



www.printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro

Deficiência de mevalonato quinase (MKD) (ou síndrome Hiper-IgD)

Versão de 2016

1. O QUE É A MKD

1.1 O que é?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença genética. É um erro congénito da química do corpo. Os doentes sofrem de episódios recorrentes de febre, acompanhados de vários sintomas. Estes incluem inchaço doloroso dos gânglios linfáticos (especialmente no pescoço), erupção cutânea, dor de cabeça, dor de garganta, úlceras orais, dor abdominal, vômitos, diarreia, dor e inchaço nas articulações. Os indivíduos com formas da doença mais graves podem desenvolver ataques de febre potencialmente fatais na infância, atraso de desenvolvimento, deficiências visuais e sequelas renais. Em muitos indivíduos afetados, um componente no sangue, a imunoglobulina D (IgD), está aumentada, dando origem ao nome alternativo de "Síndrome de febre periódica híper-IgD".

1.2 É uma doença comum?

A doença é rara. Afeta pessoas de todos os grupos étnicos, mas é mais comum nos Holandeses. A frequência da doença, mesmo nos Países Baixos, é muito baixa. Na grande maioria dos doentes, os ataques de febre têm início antes dos seis anos de idade, geralmente na infância. A deficiência de mevalonato quinase afeta rapazes e raparigas por igual.

1.3 Quais são as causas da doença?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença genética. O gene responsável chama-se MVK. O gene produz uma proteína, a mevalonato quinase. A mevalonato quinase é uma enzima, uma proteína que facilita uma reação química necessária para se ter uma saúde normal. Esta reação consiste na conversão de ácido mevalónico em ácido fosfomevalónico. Nos doentes, as duas cópias disponíveis do gene MVK estão danificadas, resultando numa atividade insuficiente da enzima mevalonato quinase. Isto resulta numa acumulação de ácido mevalónico, o qual aparecerá na urina durante as exacerbações de febre. Clinicamente, o resultado é febre recorrente. Quanto pior for a mutação no gene MVK, mais grave a doença tende a ser. Embora a causa seja genética, os ataques de febre podem, por vezes, ser causados por vacinas, infeções virais, lesões ou stress emocional.

1.4 É hereditária?

A deficiência de mevalonato quinase é uma doença herdada como autossómica recessiva. Isto significa que, para ter deficiência de mevalonato quinase, uma pessoa tem de ter dois genes mutantes, um da mãe e outro do pai. Assim, ambos os progenitores são, geralmente, portadores da doença (um portador tem apenas uma cópia mutante, mas não a doença) e não estão doentes. Para um casal destes, o risco de ter outro filho com deficiência de mevalonato quinase é de 1:4 (25%).

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque tem mutações nas duas cópias do gene que produz a mevalonato quinase. A doença não pode ser prevenida. Em famílias muito gravemente afetadas, pode ser considerada a realização de diagnóstico pré-natal.

1.6 É infecciosa?

Não, não é infecciosa.

1.7 Quais são os principais sintomas?

O principal sintoma é a febre, a qual muitas vezes começa com calafrios. A febre dura cerca de 3-6 dias e volta a ocorrer a intervalos irregulares (semanas a meses). Os episódios de febre são acompanhados de vários sintomas. Estes podem incluir inchaço doloroso dos gânglios linfáticos (especialmente no pescoço), erupção cutânea, dor de cabeça, dor de garganta, úlceras orais, dor abdominal, vômitos, diarreia, dor e inchaço nas articulações. Os indivíduos com formas da doença mais graves podem desenvolver ataques de febre potencialmente fatais na infância, atraso de desenvolvimento, deficiências visuais e sequelas renais.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

A doença não é igual em todas as crianças. O tipo, duração e gravidade dos ataques podem ser diferentes de cada vez que ocorrem, inclusive na mesma criança.

1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

À medida que os doentes crescem, os ataques de febre tendem a tornar-se mais ligeiros e a ocorrer com menor frequência. No entanto, na maioria se não em todos os indivíduos afectados, permanece alguma atividade da doença. Alguns doentes adultos desenvolvem amiloidose, que é uma lesão dos órgãos devido à deposição anormal de proteína.