



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

Nedostatak mevalonat kinaze (MKD) (ili hiper IgD sindrom)

Verzija 2016

1. Šta je zo MKD?

1.1 Kakva je to bolest?

Nedostatak mevalonat kinaze je genetska bolest. To je urođena greška u metabolizmu. Bolest se manifestuje ponavljanim epizodama povišene temperature, praćene različitim simptomima, kao što su bolni i otečeni limfni čvorovi (posebno na vratu), ospa po koži, glavobolja, bol u grlu, ranice u ustima, bol u stomaku, povraćanje, proliv, bolovi i otoci u zglobovima. Kod osoba sa teškim formama može se razviti životno ugražavajući napadi groznice u dojenačkom periodu, usporen razvoj, oštećenje vida i bubrega. Kod mnogih obolelih, komponenta krvi- imunoglobulin D (IgD) je povišen, pa je drugi naziv bolesti "hiper IgD sindrom".

1.2 Koliko je bolest česta?

Ova bolest je redak entitet. Javlja se kod ljude bilo koje etničke pripadnosti, ali je češća među Holanđanima. Učestalost bolesti, čak i u Holandiji je veoma mala. Napadi groznice kod najvećeg broja bolesnika počinju pre šeste godine života, a obično je to u dojenačkom periodu. Ova bolest pogađa podjednako i dečake i devojčice.

1.3 Da li je bolest nasledna?

Nedostatak mevalonat kinaze je genetska bolest. Gen koji je odgovoran za nastanak bolesti se zove MKD. Ovaj gen određuje protein, mevalonat

kinazu. Mevalonat kinaza je enzim, koji omogućava hemijsku reakciju koja je neophodna za održavanje organizma u zdravom stanju. Ta reakcija je prevođenje mevalonične kiseline u fosfomevaloničnu kiselinu. Kod bolesnika obe dostupne kopije MVK gena su oštećene, pa postoji nedovoljna aktivnost enzima mevalonat kinaze. To dovodi do nagomilavanja mevalonične kiseline, koja se pojavljuje u urinu bolesnika za vreme povišene temperature. Klinički, bolesnici imaju ponavljane epizode visoke temperature. Što je mutacija (promena) MVK gena veća, bolest je teža. Iako je uzrok bolesti genetski, napadi groznice mogu biti provocirani vakcinama, virusnom infekcijom, povredom ili emotivnim stresom.

1.4 Da li je bolest nasledna?

Nedostatak mevalonat kinaze se nasleđuje autozomno recesivno. To znači, da bi osoba obolela, mora da ima dva mutirana gena, jedan od majke i drugi od oca. Dakle, oba roditelja su nosioci (nosilac poseduje mutiranu kopiju gena, ali nije bolestan), ali nisu oboleli. Za takav par, koji ima jedno dete obolelo od ove bolesti, rizik da dobije još jedno bolesno dete je 1:4.

1.5 Zašto se moje dete razbolelo? Može li bolest da se spreči?

Dete je bolesno jer poseduje mutacije obe kopije gena koji određuju protein mevalonat kinazu. Bolest se ne može sprečiti. Postoji mogućnost prenatalne dijagnoze u porodicama u kojima su oboleli od teškog oblika bolesti.

1.6 Da li je bolest zarazna?

Ne, bolest nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptom je povišena temperatura, koja često počinje drhtavicom. Povišena temperatura traje 3-6 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (nedelje ili meseci). Napadi temperature su praćeni različitim simptomima. To mogu biti bolno otečeni limfni čvorovi (posebno na vratu), ospa po koži, ranice u ustima, bol u stomaku,

povraćanje, proliv, bol i otoci zglobova. Osobe sa teškim formama bolesti mogu razviti životno ugražavajuće napade groznice u novorođenačkom periodu, usporen razvoj, oštećenje vida i bubrega.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta. Štaviše, i kod istog deteta, tip, dužina i težina napada može biti različita svaki put.

1.9 Da li je bolest kod dece različita od bolesti kod odraslih?

Sa starenjem, napadi groznice kod pacijenata postaju ređi i blaži. Ipak, određena aktivnost bolesti se održava, kod većine, ako ne i kod svih bolesnika. Kod nekih odraslih bolesnika se razvije amiloidoza, odnosno oštećenje organa usled abnormalnog nagomilavanja proteina.