



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

# **Дефицит Мевалонаткиназы (ДМК) (или синдром гипериммуноглобулинемии D)**

Версия 2016

## **1. ЧТО ТАКОЕ ДМК**

### **1.1 Что это такое?**

Дефицит мевалонаткиназы является генетическим заболеванием. Это врожденное нарушение биохимических процессов организма. Пациенты страдают от периодических приступов лихорадки, сопровождающихся множеством различных симптомов. Они включают болезненную припухлость лимфатических узлов (особенно в области шеи), кожную сыпь, головную боль, боль в горле, язвы в полости рта, боли в животе, рвоту, диарею, боли в суставах и опухание суставов. При тяжелой форме болезни могут развиваться опасные для жизни приступы лихорадки в младенчестве, задержка развития, нарушение зрения и повреждение почек. У многих больных повышается содержание компонента крови под названием иммуноглобулин D (IgD), что послужило поводом для альтернативного названия – «гипер IgD синдром, синдром периодической лихорадки».

### **1.2 Как часто встречается это заболевание?**

Болезнь встречается редко; она поражает людей всех этнических групп, но чаще встречается среди голландцев. Частота заболевания, даже в Нидерландах, является очень низкой. У подавляющего большинства пациентов приступы лихорадки начинаются в возрасте до шести лет, как правило, в раннем детском возрасте. Дефицит мевалонаткиназы с одинаковой

---

частотой встречается как у мальчиков, так и у девочек.

### **1.3 Каковы причины заболевания?**

Дефицит мевалонаткиназы является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется MVK. Продуктом этого гена является белок, который называется мевалонаткиназа. Мевалонаткиназа представляет собой фермент – белок, который обеспечивает химическую реакцию, необходимую для нормального состояния здоровья. Эта реакция состоит в преобразовании мевалоновой кислоты в фосфомевалоновую кислоту. У больных обе копии гена MVK повреждены, в результате активность фермента мевалонаткиназы недостаточна. Это приводит к накоплению мевалоновой кислоты, которая появляется в моче во время вспышек лихорадки. Клиническим результатом является периодическое повышение температуры тела. Как правило, чем сильнее мутация в гене, кодирующем MVK, тем более серьезное заболевание она вызывает. Хотя причина заболевания носит генетический характер, приступы лихорадки иногда могут быть спровоцированы прививками, вирусными инфекциями, травмой или эмоциональным стрессом.

### **1.4 Является ли это заболевание наследственным?**

Дефицит мевалонаткиназы наследуется как аутосомно-рецессивное заболевание. Это означает, что для того, чтобы человек имел дефицит мевалонаткиназы, ему требуются два мутантных гена: один от матери, другой – от отца. Следовательно, оба родители являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь), а сами не болеют. Для такой пары риск того, что дефицит мевалонаткиназы будет иметь место еще у одного ребенка составляет 1: 4.

### **1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?**

Ребенок имеет болезнь, потому что он имеет мутации в обеих копиях гена, который кодирует мевалонаткиназу. Заболевание не может быть предотвращено. Рекомендовано проводить

---

пренатальную диагностику.

### **1.6 Является ли это заболевание инфекционным?**

Нет.

### **1.7 Каковы основные симптомы?**

Основным симптомом является лихорадка, которая часто начинается с озноба. Лихорадка длится около 3-6 дней и повторяется через неравные промежутки времени (от недель до месяцев). Приступы лихорадки сопровождаются различными симптомами. Они могут включать болезненное увеличение лимфатических узлов (особенно в области шеи), кожную сыпь, головную боль, боль в горле, язвы в полости рта, боли в животе, рвоту, диарею, боли в суставах и опухание суставов. При тяжелой форме болезни могут развиваться опасные для жизни приступы лихорадки в младенчестве, задержка развития, нарушение зрения и патология почек.

### **1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?**

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково. Кроме того, тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

### **1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?**

В меру того, как больной растёт, приступов лихорадки, как правило, становится все меньше, а степень их тяжести – все легче. Тем не менее, некоторая активность болезни остается у большинства, если не у всех заболевших. У некоторых взрослых пациентов развивается амилоидоз, который представляет собой повреждение органа из-за аномального отложения в нем белка.