



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

Дефіцит Мевалонаткінази (МКД)(або гіпер-IgD-синдром)

Версія 2016

1. Про МКД

1.1 Що це означає?

Дефіцит мевалонаткінази є генетичним захворюванням. Це вроджений метаболічний дефект. Пацієнти страждають від періодичних нападів лихоманки, асоційованих із різними симптомами. Вони включають збільшення лімфатичних вузлів (особливо в ділянці шиї), шкірний висип, біль голови, біль у горлі, виразки ротової порожнини, болі в животі, блювоту, пронос, болі в суглобах і набрякання суглобів. У пацієнтів з важким перебігом захворювання у дитинстві можуть виникати напади лихоманки, що загрожують життю, затримка розвитку, порушення зору і ураження нирок. У багатьох хворих концентрація компоненту крові імуноглобуліну D (IgD) збільшується, внаслідок чого альтернативним терміном є "синдром гіпер-IgD".

1.2 Як часто зустрічається це захворювання?

Це рідкісне захворювання, яке вражає людей всіх етнічних груп, але частіше його виявляють серед нідерланців. Навіть у Нідерландах захворювання зустрічається рідко. Напади лихоманки починаються у віці до 6 років та, у більшості пацієнтів, як правило, у дитячому віці. На дефіцит мевалонаткінази хворіють однаково хлопчики і дівчатка.

1.3 Що є причиною хвороби?

Дефіцит мевалонаткінази є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називається MKD. Ген виробляє білок, так звану мевалонаткіназу. Мевалонаткіназа є ферментом, білком, який викликає хімічну реакцію, необхідну для нормального здоров'я. У цій реакції відбувається перетворення мевалонової кислоти до фосфомевалонової кислоти. У пацієнтів, які хворіють, пошкоджуються обидві доступні копії гена MKD, внаслідок чого є недостатньою активність ферменту мевалонаткінази. Це призводить до нагромадження мевалонової кислоти, яку можна виявити під час нападу лихоманки у сечі. Клінічно цей процес проявляється рецидивуючою лихоманкою. Що важчою є мутація в гені MVK, то важчим, як правило, є перебіг хвороби. Хоча причина хвороби є генетичною, лихоманка може іноді провокуватися вакцинацією, вірусними інфекціями, травмами або емоційним стресом.

1.4 Чи хвороба є спадковою?

Дефіцит мевалонаткінази успадковується за аутосомно-рецесивним типом успадкування. Це означає, що особа має мати два мутантні гени, один від матері та один від батька, щоб захворіти на дефіцит мевалонаткінази. Таким чином, як правило, обоє батьків є носіями (носій має тільки одну мутантну копію, але не хворобу), але не є пацієнтами. У такої пари ймовірність народити наступну дитину з дефіцитом мевалонаткінази становить 1:4.

1.5 Чому моя дитина хворіє на це захворювання? Чи можна його попередити?

Дитина має хворобу, тому що вона має мутації в обох копіях гена, який виробляє мевалонаткіназу. Хворобу не можна попередити. У дуже хворих сім'ях можна думати про діагностику захворювання в утробі матері.

1.6 Чи ця хвороба заразна?

Ні, МКД не є заразною.

1.7 Якими є основні симптоми?

Основним симптомом є лихоманка, яка часто починається з ознобу. Лихоманка, яка з'являється нерегулярно (через тижні та місяці), триває 3-6 днів. З атаками лихоманки з'являються безліч інших симптомів. Вони можуть включати болісні набряки лімфатичних вузлів (особливо в ділянці шиї), шкірний висип, біль голови, біль у горлі, виразки у ротовій порожнині, болі в животі, блювоту, діарею, болі в суглобах і набрякання суглобів. У пацієнтів з важкими захворюваннями, що загрожують життю, починаються напади лихоманки у дитинстві із затримкою розвитку, порушеннями зору і нирок.

1.8 Чи захворювання перебігає у кожної дитини однаково?

Хвороба не перебігає у всіх дітей однаково. Крім цього, вид, тривалість та ступінь важкості у тої самої дитини кожного разу може змінюватися.

1.9 Чи захворювання різняться у дітей та дорослих?

Із збільшенням віку пацієнта, частота нападів лихоманки та її важкість знижуються. Але для більшості, якщо не у всіх, хто захворів, хвороба залишається активною. У деяких дорослих пацієнтів розвивається амілоїдоз. Це викликає пошкодження органу, зумовлене аномальним відкладенням протеїнів.