

Informacija tėvams

SU MEVALONATKINAZE SUSIJĘS PERIODINĖS KARŠTLIGĖS SINDROMAS (MSPKS)

Kas tai per liga?

Su mevalonatinaze susijęs periodinės karštligės sindromas (MSPKS), taip pat vadinamas hiper IgD sindromu, yra paveldima pasikartojanti karštligė. Pacientams kartojasi karštligės priepuoliai su odos bėrimu, kaklo limfmazgių padidėjimu, vėmimu, pilvo skausmais ir viduriavimu. Sunkiausia MSPKS forma nustatoma tada, kai liga prasideda nuo gimimo ir žinoma kaip mevaloninė acidurija. Pacientai, sergantys šia liga, kenčia nuo stiprių karštligės priepuolių, atsilieka jų augimas, yra neurologinių pakitimų. Čia aptariama švelniausia MSPKS forma, žinoma kaip hiper IgD ir periodinės karštligės sindromas (HIDS). Šis pavadinimas atsiradęs dėl to, kad daugeliui sergančių šia liga pacientų yra nustatomas didelis baltymo IgD kiekis kraujyje.

Dėl ko susergama?

MSPKS yra įgimta metabolinė liga. Ligos priežastis – paveldėtas genas, vadinamas MVK. Kiekvienas genas turi specifinio baltymo gamybai reikalingą kodą. MVK turi baltymo mevalonatinazės kodą. Mevalonatinazė yra fermentas, t.y. baltymas, kuris palengvina cheminę reakciją organizme. Šiuo atveju iš mevalonato susidaro fosfomevalonatas – toks yra pirmasis žingsnis, gaminant daugybę svarbių mūsų organizmui molekulių. Vienas iš gerai žinomų tokių molekulių pavyzdžių yra cholesterolis.

Genetiškai pažeisti fermentai pažeidžia mūsų organizmo metabolizmą, todėl ir MSPKS yra vadinama įgimta metaboline liga. Ligos sunkumas priklauso nuo mevalonatinazės trūkumo laipsnio. Švelnesnės formos (HIDS) atveju fermento aktyvumas sudaro 1-10 proc. palyginti su norma. MSPKS yra autoimuninė liga. Nors ir yra tyrimų rezultatų, kol kas nežinoma, kokią reikšmę turi mevalonatinazės trūkumas karštligės ir uždegimo atsiradimo procesams. Priepuolio metu vyksta generalizuota uždegimo reakcija. Tai gali turėti įtakos karštligės atsiradimui, apetito praradimą, leukocitų padaugėjimą, eritrocitų nusėdimo greičio ir C reaktyvaus baltymo kiekio padidėjimą. Kadangi nėra jokios infekcijos, kuri sukeltų uždegimą, manoma kad MSPKS yra autoimuninė liga. Neaišku, kodėl nuolat egzistuojantis genetinis defektas, lemiantis ligos atsiradimą, išsiskiria tik karštligės priepuolio metu. Karštligės priepuoliai atsiranda spontaniškai arba išprovokuojami streso, lengvos infekcijos ir labai dažnai – vaikų skiepijimo. Moterims, sergančioms MSPKS, priepuolį gali išprovokuoti menstruacijos. Nėščios moterys dažniausiai turi mažiau simptomų.

Ligos dažnis

MSPKS yra reta liga. Visame pasaulyje liga aprašyta tik apie 200 pacientų. Dauguma iš jų turi švelnesnę (HIDS) formą. Ši forma dažniau yra sutinkama Vakarų Europoje, ypač Olandijoje ir Prancūzijoje. Šia liga vienodai dažnai serga ir berniukai, ir mergaitės. Simptomai pasireiškia ankstyvoje vaikystėje, dažniausiai pirmaisiais gyvenimo metais. Kaip ir dauguma žmogaus genų, dvi MVK kopijos yra kiekvienoje somatinėje ląstelėje. Viena kopija paveldima iš motinos, kita – iš tėvo. Periodinė karštligė pasireiškia tada, kai abu MVK genai yra pažeisti. Tai autosominis recesyvinis paveldėjimas. Ir motina, ir tėvas turi tik po vieną pažeistą MVK geną. Kadangi jie turi vieną normalią geno kopiją, o kitą ne, patys neserga. Pora sveikų nešiotojų gali perduoti pažeistus genus savo vaikams. Kiekvienas tokios poros vaikas turi 50 proc. tikimybę, kad jis bus sveikas geno nešiotojas ir 25 proc., – kad turės MSPKS. Jeigu pacientas nesutinka partnerio, kuris būtų pažeisto geno nešiotojas, jo arba jos vaikai bus sveiki nešiotojai. Jeigu porą sieja giminystės ryšis, pažeisto geno nešiojimo tikimybė padidėja.

Pagrindiniai simptomai

Karštligės priepuoliai, trunkantys 3-7 dienas, kartojasi kas 2-12 savaičių. Priepuolis prasideda staiga, dažnai su šaltkrėčiu, būna šalti, pabalę ar net pamėlynavę kojų pirštai ir lūpos. Kamuoja galvos, pilvo skausmai, netenkama apetito, skundžiamasi bendru negalavimu. Daugumą pacientų pykina, jie vemia ir (arba) viduriuoja. Atsiranda odos bėrimas, skausmingų opų burnoje ir sąnarių skausmų, bet pagrindinis požymis yra kaklo (arba kitų kūno dalių) limfmazgių padidėjimas.

Ligos diagnostika

Liga yra įtariama iš klinikinių simptomų. Nors liga vadinama hiper IgD sindromu, IgD kiekis kraujyje gali būti normalus, ypač mažiems vaikams. Diagnozė gali būti įtariama iš šlapimo, surinkto karščiavimo metu, tyrimo, vadinamo chromatografija. Ligos atveju chromatografija parodo mevaloninės rūgšties kiekio padidėjimą šlapime. Tada reikia atlikti specialų kraujo testą, išmatuoti mevalonatkinazės aktyvumą kraujo ląstelėse. Gali būti atliekamas genetinis ištyrimas.

Laboratoriniai tyrimai priepuolio metu parodo padidėjusį uždegimo rodiklių kiekį (ENG, C reaktyvusis baltymas). Ig D (cirkuliuojantis imunoglobulinas) kiekis kraujo serume yra padidėjęs, nors pradinėse ligos stadijose gali būti ir nepadidėjęs.

Ligos gydymas

Liga neišgydoma. Efektyvaus gydymo nėra. Atliekami tyrimai, ieškant saugaus ir efektyvaus gydymo būdo. Kai kuriems pacientams padeda nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo arba prednizolonas. Yra tyrinėjamas TNF blokatorių ir cholesterolio kiekį mažinančių preparatų efektyvumas.

Pacientą stebi vaikų reumatologas kas 3 mėn., ligos paūmėjimo atveju ar pagal reikalą. Jis įvertiną bendrą paciento būklę, galimą šalutinį vaistų poveikį, prireikus kartoja tyrimus.

Ligos prognozė

MSPKS yra viso gyvenimo liga. Lengvesnė ligos forma (HIDS) daugeliui pacientų metams bėgant vis lengvėja. Kitos formos gali sukelti artritą, bet HIDS nesukelia negrįžtamų organo pakitimų.