



HOJA INFORMATIVA DEL PACIENTE

Deficiencia de mevalonato quinasa/Síndrome de hiperinmunoglobulina D (MKD/HIDS)



DESCRIPCIÓN DE LA CONDICIÓN

La deficiencia de mevalonato quinasa (MKD), también conocida como síndrome de hiperinmunoglobulina-D (HIDS), es una enfermedad genética muy rara que causa episodios recurrentes de fiebre y otros síntomas. Es causada por un gen anormal,

la mevalonato quinasa (MVK), y se encuentra principalmente en niños en Europa occidental. La MKD afecta a niños y niñas, y los síntomas generalmente aparecen en la infancia.



SIGNOS/ SÍNTOMAS

Los episodios recurrentes de fiebre son el síntoma principal de la MKD. Pueden durar de 3 a 7 días y se repiten cada 2 a 12 semanas. Los episodios comienzan repentinamente, generalmente con escalofríos. Los niños a menudo tienen dolores de cabeza, dolor abdominal, pérdida de apetito, síntomas parecidos a la gripe, náuseas, vómitos y diarrea. Se pueden producir erupciones en la piel en todo el cuerpo, incluyendo úlceras dolorosas en la boca. Los niños pueden tener dolor e hinchazón en las articulaciones, o dolores musculares. Los ganglios

linfáticos inflamados son los rasgos más llamativos. El diagnóstico de la MKD debe ser realizado por un médico con experiencia en este tipo de enfermedad. Durante un episodio, los análisis de sangre pueden mostrar altos niveles de inflamación. La mayoría de los niños tendrán niveles altos de inmunoglobulina-D en los exámenes. Durante los episodios, las pruebas de orina mostrarán altos niveles de ácido mevalónico. Una prueba genética para mostrar el gen MVK anormal confirmará el diagnóstico.



TRATAMIENTOS COMUNES

No existe curación para la MKD, pero los tratamientos pueden ayudar a controlar la inflamación y los síntomas durante los episodios. Los niños pueden tomar medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE) como ibuprofeno [Advil, Motrin] o naproxeno [Aleve, Naprosyn], o corticosteroides durante un episodio. Se ha encontrado que los medicamentos

biológicos que bloquean el factor de necrosis tumoral o la interleucina-1 son tratamientos efectivos para reducir la frecuencia de los ataques. La anakinra [Kineret] puede usarse "a solicitud" cuando comienza un episodio. El canakinumab [Ilaris] y el etanercept [Enbrel] pueden usarse regularmente para prevenir ataques en pacientes con enfermedades más graves.



CONSEJOS DE CUIDADO/ MANEJO

Los episodios de MKD suelen ser más leves y menos frecuentes a medida que los niños crecen. Sin embargo, los niños pueden perder muchos días de escuela debido a episodios frecuentes. Es importante enfatizar a otros niños y compañeros de clase que las fiebres relacionadas con MKD no son contagiosas. Los pacientes raramente

pueden desarrollar una complicación de la inflamación llamada amiloidosis, pero esto es extremadamente raro en los Estados Unidos, y generalmente se evita mediante un tratamiento adecuado. Los chequeos médicos regulares para monitorear la amiloidosis y otros problemas potenciales son importantes.