

## Évolution

Une complication doit être surveillée en particulier : l'apparition d'une amylose rénale (AA) qui est heureusement rare.

On recommande de surveiller tous les 6 mois l'hémogramme, la CRP et la fonction rénale, en particulier hors crise.

## Traitement

Les objectifs du traitement sont de :

- Stopper les symptômes.
- Prévenir l'apparition des crises.
- Normaliser la CRP entre les crises.

Il doit faire l'objet d'un avis d'un centre expert et prendre en compte chaque cas dans sa spécificité, en fonction de l'âge, du retentissement, des complications éventuelles de la maladie.

Les biothérapies inhibant l'interleukine 1 ont prouvé leur efficacité dans cette maladie. Le Canakinumab a l'autorisation de mise sur le marché en France.

En deuxième intention on peut utiliser les biothérapies anti-interleukine 6.



### Notre équipe:

Médecine interne  
Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE  
Dr Léa SAVEY  
Dr Marion DELPLANQUE  
Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO

Dermatologie & allergologie  
Pr Angèle SORIA  
Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie  
Pr Jean-Jacques BOFFA  
Pr Hélène FRANCOIS

Anatomopathologie  
Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie  
Dr Xavier AMIOT

**Hôpital Tenon**  
**Service de médecine interne**  
**4 rue de la Chine**  
**75020 Paris, France**  
**Tél : 01 56 01 74 31**  
**Fax : 01 56 01 71 46**

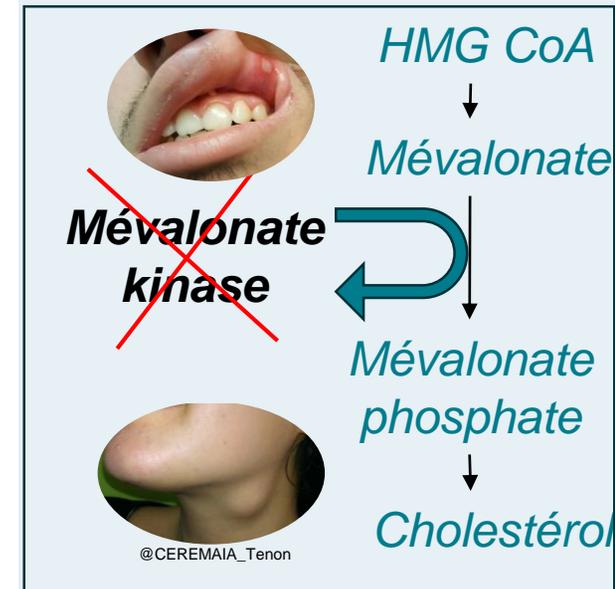
 [ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr](mailto:ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr)

 @CEREMAIA\_Tenon

<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



## Le Déficit en Mévalonate Kinase (MKD)



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>

 @CEREMAIA\_Tenon



# Le Déficit en Mévalonate Kinase (MKD)

## Définition

Il s'agit d'une maladie autoinflammatoire génétique rare.

Anciennement appelé syndrome hyper-IgD ou HIDS, pour hyper IgD syndrome, le nom actuel et exact est « déficit en mévalonate kinase ».

Il ne faut plus parler de syndrome IgD ni doser les immunoglobulines D dans le sang car elles ne sont pas spécifiques.

## Épidémiologie

Sa prévalence exacte est inconnue, on estime qu'il y a une centaine de cas en France.

Il touche autant les hommes que les femmes.

Il débute habituellement durant la première année de vie.



## Clinique

Les symptômes du déficit en mévalonate kinase débutent très tôt dans la vie : dès la première année de vie, avec des symptômes digestifs au premier plan.

Les patients peuvent présenter des crises qui durent 3 à 7 jours en moyenne et surviennent tous les 1 à 2 mois.

Elles sont caractérisées par de la fièvre et des douleurs abdominales au premier plan associées le plus souvent à des aphtes buccaux, des ganglions cervicaux et une hépatomégalie (un gros foie) et/ou splénomégalie (une grosse rate).

Entre les crises, le patient n'a pas ou peu de symptômes mais peut avoir de l'inflammation résiduelle dans le sang.

Le stress, la fatigue, une infection, un traumatisme ou plus classiquement une vaccination peuvent favoriser la survenue d'une crise. Les rappels vaccinaux peuvent donner des réactions locales douloureuses et inflammatoires.

D'autres symptômes peuvent être associés : des maux de tête, des douleurs articulaires, des éruptions cutanées (très variées) et des troubles psychiatriques : fatigue, dépression, anxiété.



## Génétique

Le déficit en mévalonate kinase est une maladie héréditaire, autosomique récessive, due à la présence de 2 mutations pathogènes dans le gène *MVK*. Ce gène code une enzyme appelée mévalonate kinase, impliquée dans la synthèse du cholestérol.

## Diagnostic

Le diagnostic est génétique recherchant deux mutations du gène *MVK*. On préconise de nos jours une analyse génétique par séquençage nouvelle génération (NGS).

Sur la prise de sang on trouvera un syndrome inflammatoire avec une élévation de la C Réactive Protéine (CRP) en crise.

Dans les urines, on peut observer une élévation de l'acide mévalonique pendant les accès fébriles.

Attention, la mesure des Immunoglobulines D sériques n'est plus recommandée car non spécifique et non sensible.

