



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

## **Mevalonat Kinaz Eksikliği (MKD) (Veya Hiper IgD Sendromu)**

2016'un türevi

### **1. MKD NEDİR**

#### **1.1 Nasıl Bir Hastalıktır?**

Mevalonat kinaz eksikliği kalıtsal bir hastalıktır. İnsan vücudunun kimyasında doğuştan gelen bir kusurdur. Hastalar tekrarlayan ateş ataklarına eşlik eden pek çok değişik yakınmadan şikayetçidirler. Bu yakınmalar arasında; lenf düğümlerinde (özellikle boyun bölgesi) ağrılı şişlik, deri döküntüsü, baş ağrısı, boğaz ağrısı, ağız içi ülserler, karın ağrısı, kusma, ishal, eklem ağrısı ve eklem şişkinliği bulunmaktadır. Bazı hastalar daha ciddi etkilenir ve bu bireylerde bebeklik döneminde hayatı tehdit eden ateş atakları, gelişme geriliği, görme bozukluğu ve böbrek hasarı gelişebilir. Pek çok hasta bireyde, kanda immünoglobülin D (IgD) seviyesi yükselmiştir, bu nedenle bir diğer ismi "hiper IgD periyodik ateş sendromu"dur.

#### **1.2 Ne Sıklıkla Görülür?**

Nadir bir hastalıktır. Tüm ırklarda görülmekle birlikte Hollandalılarda daha yaygındır. Ancak Hollanda'da dahi hastalık sık değildir. Ateş atakları, hastaların çoğunda altı yaş altında ve genellikle de bebeklikte başlar. Mevalonat kinaz eksikliği her iki cinsde eşit sıklıkta görülür.

#### **1.3 Hastalığın Sebepleri Nelerdir?**

Mevalonat kinaz eksikliği kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu olan gene MKD adı verilmektedir. Bu gen bir protein olan mevalonat kinazı üretir.

---

Mevalonat kinaz insan vücudunda sağlıklı normal kimyasal reaksiyon için gerekli olan protein yapıda bir enzimdir. Bu kimyasal reaksiyon; mevalonik asitin fosfo-mevalonik asite dönüştürülmesidir. MVK geninde bulunan her iki kopyanın da zarar gördüğü hastalarda, mevalonik kinaz enzim aktivitesinde yetersizlik görülür. Bu yetersizlik mevalonik asit birikimine yol açar. Mevalonik asit ataklar sırasında idrarda saptanabilir ve bu durum karşımıza tekrarlayan ateş atakları ile gelir. MVK genindeki mutasyon ne kadar ciddiye hastalık o denli ciddi olmaya eğilimlidir. Sebep genetik olmakla birlikte bazen ateş atakları aşı, viral enfeksiyon, yaralanma veya duygusal gerginlik tarafından tetiklenebilir.

#### **1.4 Hastalık Kalıtsal Mıdır?**

Mevalonat kinaz eksikliği otozomal (çekinik) resesif geçişlidir. Buna göre bir kişide mevalonat kinaz eksikliği olması için biri anneden ve diğeri babadan gelen iki mutasyonlu gen taşıması gereklidir. Bu nedenle, genelde hem anne hem de baba taşıyıcıdır (taşıyıcı sadece tek mutasyonlu gene sahiptir ama hastalık yoktur) ve hasta değildir. Böyle bir çiftin mevalonat kinaz eksikliği olan başka bir çocuğa sahibi olma riski 1:4'tür.

#### **1.5 Neden Benim Çocuğum Hasta Oldu? Önlenebilir miydi?**

Çocuğunuz hastadır çünkü mevalonat kinaz üreten genin her iki kopyasında da mutasyon vardır. Hastalık önlenemez. Çok ciddi etkilenmiş ailelerde, doğum öncesi (antenatal) tanı düşünülebilir.

#### **1.6 Hastalık Bulaşıcı Mıdır?**

Hayır bulaşıcı değildir.

#### **1.7 Hastalığın Başlıca Belirtileri Nelerdir?**

Hastalığın başlıca bulgusu, titremekle başlayan ateştir. Ateş 3-6 gün sürer ve düzensiz aralıklarla (haftalar ila aylar arasında değişir) tekrarlar. Ateş ataklarına çok çeşitli belirtiler eşlik eder. Bu yakınmalar arasında; lenf düğümlerinde (özellikle boyun bölgesi) ağrılı şişlik, deri döküntüsü, baş ağrısı, boğaz ağrısı, ağız içi ülserler, karın ağrısı, kusma, ishal, eklem ağrısı ve eklem şişkinliği bulunmaktadır. Bazı bireyler daha

---

ciddi etkilenir ve bunlarda bebeklikte hayatı tehdit eden ateş atakları, gelişme geriliği, görme bozukluğu ve böbrek hasarı gelişebilir.

### **1.8 Hastalık Her Çocukta Aynı Mıdır?**

Hastalık her çocukta aynı değildir. Ayrıca, aynı çocukta bile her seferinde atağın tipi, süresi ve ciddiyeti değişebilir.

### **1.9 Hastalık Çocuklarda ve Erişkinlerde Farklı Mıdır?**

Hasta büyüdükçe ateş ataklarının sıklığı ve şiddeti azalma eğilimindedir. Ancak hastaların çoğunda hastalık aktivitesi bir miktar varlığını sürdürür. Bazı yetişkin hastalarda, anormal protein birikiminden (amiloidoz) kaynaklı organ hasarı gelişebilir.