



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

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

2016'un türevi

### **2. TEŞHİS VE TEDAVİ**

#### **2.1 Nasıl Teşhis Edilir?**

Kimyasal ve genetik çalışmalara dayanarak tanı koyulur. Kimyasal testler; idrarda artmış mevalonik asit düzeyinin gösterilmesidir. Uzmanlaşmış laboratuvarlarda kan ve deri hücrelerindeki mevalonat kinaz enzimi aktivitesi de ölçülebilir. Genetik analizi ile MVK genlerindeki mutasyonlar tespit edilebilir. Serum IgD konsantrasyonunun ölçümü, artık, mevalonat kinaz eksikliği için tanısal bir test olarak görülmemektedir.

#### **2.2 Diğer Önemli Testler Nedir?**

Yukarıda belirtildiği gibi laboratuvar testleri mevalonat kinaz eksikliğinin teşhis edilmesinde önemlidir.

Eritrosit sedimentasyon hızı (sedim), CRP, serum Amiloid A proteini (SAA), tam kan sayımı ve fibrinojen, ataklar esnasında enflamasyonun derecesini değerlendirmek için önemlidir. Çocukta hastalık bulgusu görülmediği zamanda da test sonuçlarının normal veya normale yakın olup olmadığını gözlemlemek için testlerin tekrarlanması gerekir. İdrar örneği alınarak protein ve alyuvar varlığına bakılır. Ataklar esnasında geçici değişiklikler olabilir. Amiloidozlu hastalarda idrarda sürekli protein saptanır.

#### **2.3 Hastalığın Tedavisi veya Tam Şifayla İyileşmesi Mümkün**

---

## **Müdür?**

Hastalığın kesin tedavisi ve hastalık aktivitesinin kontrol altına alınmasında etkili olduğu kanıtlanmış bir tedavi yoktur.

### **2.4 Hastalığın Tedavisi Nasıldır?**

Mevalonat kinaz eksikliğinin tedavisinde indometazin gibi steroid olmayan iltihap giderici ilaçlar; prednisolone gibi kortikosteroidler; etanercept veya anakinra gibi biyolojik ajanlar kullanılabilir. Bu ilaçlardan hiçbiri kesin etkili değildir ancak bazı hastalarda olumlu sonuçlar sağlamaktadır. Mevalonat kinaz eksikliğindeki etkinlik ve güvenlilikleri hakkında kanıtlar halen yetersizdir.

### **2.5 İlaç Tedavisinin Yan Etkileri Nelerdir?**

Yan etkiler, kullanılan ilaca bağlı olarak değişir. Steroid olmayan iltihap giderici ilaçlar baş ağrısı, mide ülseri ve böbrek hasarı yapabilir, kortikosteroidler ve biyolojik ajanlar enfeksiyona yatkınlığı artırır. Ayrıca kortikosteroidlerin bir çok yan etkisi olabilir.

### **2.6 Hastalığın Tedavi Ne Kadar Sürmelidir?**

Hayat boyu tedaviyi destekleyen bir veri yoktur. Normalde yaş büyüdükçe hastalığının şiddetinde azalma eğilimi vardır; bu durumu dikkate alacak olursak hastalığı yatışmış görünen kişilerde ilacı kesmeye çalışmak mantıklı olacaktır.

### **2.7 Standart Olmayan veya Tamamlayıcı Tedaviler Var mıdır?**

Bu hastalıkta kullanılabilen bu tip bir tedavi yoktur.

### **2.8 Hastalığa Sahip Çocuklar Hangi Sıklıkla Kontrol Edilmelidir?**

Tedavi almakta olan çocukların yılda en az iki kez kan ve idrar tahlili yaptırmaları gereklidir.

### **2.9 Hastalık Ne Kadar Sürer?**

---

Hastanın yaşı ilerledikçe belirtiler hafifleyebilir ama hayat boyu sürer.

### **2.10 Hastalığın Uzun Dönemli Prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) Nasıldır?**

Yaşla birlikte belirtiler hafifleyebilir ama mevalonat kinaz eksikliği hayat boyu süren bir hastalıktır. Çok nadir de olsa, amiloidoza bağlı olarak başta böbrek olmak üzere organ hasarı gelişebilir. Çok ciddi etkilenmiş hastalarda zeka geriliği ve gece körlüğü oluşabilir.

### **2.11 Hastalığın Tamamen İyileşmesi Mümkün Müdür?**

Hayır, çünkü genetik bir hastalıktır.