



## PİRÜVAT KINAZ

**Kısaltma:** PK.

**Kullanım amacı:** Özellikle yeni doğan döneminde, hemolitik anemi sebebinin belirlenmesine yönelik araştırmalar kapsamında ihtiyaç duyulur.

**Genel bilgiler:**

- Embden Meyerhof glikolitik yolunun enzimlerinden biridir. Eksikliğinde konjenital nonsferositik hemolitik anemi tablosu gelişir. Pirüvat kinaz eksikliğine sebep olan genetik defekt, otozomal resesif geçiş gösterir. Hastalarda erken çocukluk çağında anemi, ikter ve splenomegali gelişir. Pirüvat kinaz eksikliği olanlarda yeni doğanın hemolitik hastalığı sık görülür. Bu nedenle, yeni doğan döneminde bilirübin konsantrasyonunun yüksekliği veya uzamış sarılık durumlarında eritrositlerde glukoz 6 fosfat dehidrogenaz ile birlikte pirüvat kinaz aktivitesi kontrolü de yapılır.
- Otozomal resesif geçiş gösteren genetik bir hastalık olması sebebiyle, hastalık belirtileri yalnızca homozigot gen defekti gösteren kişilerde görülür. 2-fosfoenolpirüvat'ın pirüvat'a dönüşmesini katalizleyen reaksiyonun yavaşlaması sonucunda hücre içi ATP, pirüvat ve NAD<sup>+</sup> konsantrasyonu düşer. Özellikle eritrositlerde etkili olan bu metabolik bozukluk sonucunda, hücre içi potasyum ve su konsantrasyonunun gerektiği şekilde kontrol edilememesi hücre ömrünü kısaltarak hemolitik anemi tablosuna yol açar.
- Pirüvat kinaz eksikliğine bağlı olarak gelişen tablo, aktivite eksikliğinin derecesine bağlı olarak değişiklik gösterir. Hastalık bazen ağır bir neonatal hemolitik anemi tablosu şeklinde kendisini gösterecek kadar şiddetli iken, bazen de kendini yetişkin döneminde tespit edilen, kompanse bir hemoliz tablosu olarak gösterebilir. Çocukluk ve yetişkinlik döneminde hemolizin şiddetine bağlı olarak hemogloblin konsantrasyonu çoğunlukla 8-12 gram/dL arasında değişir. Solukluk, sarılık ve splenomegali diğer klinik bulgu ve belirtileri oluşturur. Laboratuvar bulguları olarak, polikromatofili ve orta derecede makrositöz ve retikülosit oranında artış dikkat çeker. Teşhis eritrositlerde pirüvat kinaz aktivitesinin ölçülmesi ile konur.

**Test sonucunun yorumu:**

- Bulgu ve belirtileri gösteren hastaların eritrositlerinde, pirüvat kinaz aktivitesi genellikle normal aktivitenin %5-25'i kadar bulunur.



- Genç eritrositlerde enzim aktivitesi daha yüksek bulunduğundan, özellikle retikülosit oranı yüksek hastalarda, gerçek değerden daha yüksek aktivite değerleri ölçülebilir.
- Akut lösemilerde, sitopenilerde, anemilerde ve aplazilerde de eritrosit içi pirüvat kinaz aktivitesi düşer. Ancak altta yatan hastalığın tedavisinden sonra aktivite normale döner.

**Numune:** EDTA'lı tam kan (mor kapaklı tüp). Minimum 1 mL.

**Çalışma yöntemi:** Spektrofotometri

**Referans aralığı:** 60-220 MU/milyar eritrosit