

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 146

146.Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığıyla ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

- A) Hastalığa neden olan mutasyonlardan birisi olan PKD1 gen mutasyonu 4. kromozomda yer alır.
- B) Sıklıkla çocukluk yaşlarında belirti verir.
- C) Kistler oluşuktan sonra birkaç yıl içerisinde son dönem böbrek hastalığına ilerler.
- D) En sık görülen böbrek dışı bulgusu intrakraniyal anevrizmadır.
- E) Hastalığı seyrinde böbrek boyutları artar.

Doğru Cevap:E

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm TUS Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

7. Böbrek hastalıkları

Klinik Bilimler 146. soru
Tusdata Dahiliye Ders Notu Fasikül 1 1. Fasikül Sayfa 190

- KBH olduğu halde böbrek boyutlarının **normal/büyük olabildiği durumlar:**
 - ✓ Diabetes mellitus (Glomerüler hiperfiltrasyon evresinde)
 - ✓ Polikistik böbrek hastalığı
 - ✓ Amiloid böbreği
 - ✓ Miyelom böbreği (amiloidoz gelişirse)
 - ✓ Hidronefroz
 - ✓ HIV nefropatisi

☑ KBH progresyonunu yavaşlatan/engellenen yaklaşımlar

Klinik Bilimler 146. soru
Tusdata Dahiliye Ders Notu Fasikül 1 1. Fasikül Sayfa 213

Otozomal Dominant Polikistik Böbrek Hastalığı

- Yetişkinlerde **en sık** görülen **herediter böbrek hastalığıdır**.
- **PKD-1** (en sık) veya **PKD-2** genlerindeki mutasyona bağlı gelişir (polisistin-1, polisistin-2 proteinleri).
- **Renal bulgular**
 - ✓ Genelde 30-40 yaşlarından sonra belirti verir, ileri yaşlarda %60 böbrek yetmezliği gelişir.
 - ✓ **Ağrı** ve **hematüri** en sık semptomlardır.
 - ✓ Kist enfeksiyonu ve piyelonefrit en sık enfeksiyonlardır. Kist içine kanama olabilir.
 - ✓ Renin yüksekliğine bağlı **hipertansiyon** sık görülür (tanı anında %70).
 - ✓ **EPO** salgılaması görece korunduğu için anemi diğer böbrek hastalıklarında görülenden daha az ve hafiftir. Bazı hastalarda **polisitemi** görülebilir.
 - ✓ Bu hastalarda en sık görülen böbrek taşı **ürik asit taşlarıdır**.
- **Ekstrarenal bulgular**
 - ✓ **Karaciğerde basit kistler** (En sık böbrek dışı bulgu)
 - ✓ Mitral valv prolapsusu
 - ✓ İntrakraniyal anevrizma (Berry anevrizmaları)
 - ✓ Kolonda divertikülozis
 - ✓ İnguinal herni
- **Tanı**
 - ✓ **Ultrasonografi** ile konur.
 - ✓ Daha erken yaşlarda tanı gerekirse **MR** ya da **genetik test** kullanılabilir.
 - ✓ Ailede anevrizma rüptürü öyküsü ya da şiddetli baş ağrısı ve nörolojik semptomları olan hastalarda **anjiyografi** ile serebral anevrizma taraması yapılmalıdır.
- **Tedavi**

İLGİLİ NOTLAR

Bir bilgi TUS için gerçekten çok önemli ise biz bunu notumuza **en az 1 kez** yazmışızdır...

OTOZOMAL DOMİNANT POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI

- En sık rastlanan kalıtsal böbrek hastalığıdır (1/400-1/1000 insidans).
- Aile öyküsü vardır. Anne-babadan biri etkilenmiştir.
- Otozomal dominant geçiş gösterir. **Polisistin** geninde mutasyon vardır.
- Çocuklarda, nadiren yenidoğanda bulgu verir. On beş yaş altı başlangıç %2'den de azdır. Genelde 20-30 yaş arası başlangıç gösterir.
- Nadiren unilateral tutulum da görülebilir.
- Erişkinlerde **hipertansiyon**, bilateral ağrı, kitle ve hematüri görülür. İntrakraniyal Berry anevrizması, mitral kapak prolapsusu gözlenebilir.
- **Ultrasonografi: Yaş ilerledikçe böbrekler büyür.** Makrokistler içeren büyük böbrekler ve ekstrarenal kistler (karaciğer, dalak, pankreas, over) vardır.
- **İntravenöz piyelografi:** Büyük böbrekler, makrokistler etrafında kalikslerde eğilme görülür.
- **Histopatoloji:** Tüm nefron segmentlerinde glomerüler ve tübüler kistler vardır. Karaciğer normaldir.

NEFRONFTİZİS

- Otozomal resesif geçişli, çocukluk ve adolesan çağda kronik böbrek yetmezliği yapan; **kortikomedüller bileşkede kistler**, tübüler atrofi, renal fibrozis ile seyreden bir hastalıktır.
- **Eritropoietin** eksikliğine bağlı anemi, tuz kaybı ve idrarın konsantre edilememesine bağlı **poliüri** ve **gelişme geriliği** başlıca bulgulardır.
- Nefronftizis Joubert sendromu (serebellar ataksi), Senior Loken sendromu (retinal dejenerasyon) gibi bazı sendromlara eşlik edebilir.



**** Yenidoğanda en sık abdominal kitle nedeni multikistik displastik böbrektir.**
Diğer nedenler; infantil polikistik böbrek, Wilms tümörü, hidronefroz ve renal ven trombozudur.

ASLA HELAL ETMİYORUZ

Bu eserin tüm hakları TUS-DATA A.Ş.'ye aittir. Yıllar boyunca verilen nice emek, zahmet, güncelleme telif ve yayın harcamaları ile bugünkü haline gelmiştir.

Bu eserin yasal olmayan yollarla (fotokopi, PDF vb.) edinilmesi iki açıdan daha yasak ve ahlak dışıdır.

1. Telif hukuku ve kanunlar açısından yasak ve cezaya tabidir.
2. Bütün inançlar açısından "yasak" ve "haram" dır. Kul hakkıdır ve TUSDATA ya da emeği geçen herhangi bir yazarımız, kul haklarını hiçbir şekilde helal etmeyeceğini ve bir çeşit "hırsızlık" yoluyla elde edilen yayınınızın fayda etmemesini gönülden dilediklerini açıkça deklare etmektedir.

Bu esere gerçekten ihtiyacı olan öğrenci arkadaşlarımızın; şubelerimize yazılı başvurusu ve incelememiz durumunda, iyi niyetle ve cömertçe hediye etmeye hazır olduğumuzu da deklare ediyoruz.

Mülkiyet haklarına tecavüz ne kadar çirkinse; mülkiyet haklarına saygı da o kadar asil bir duruştur.

TUSDATA



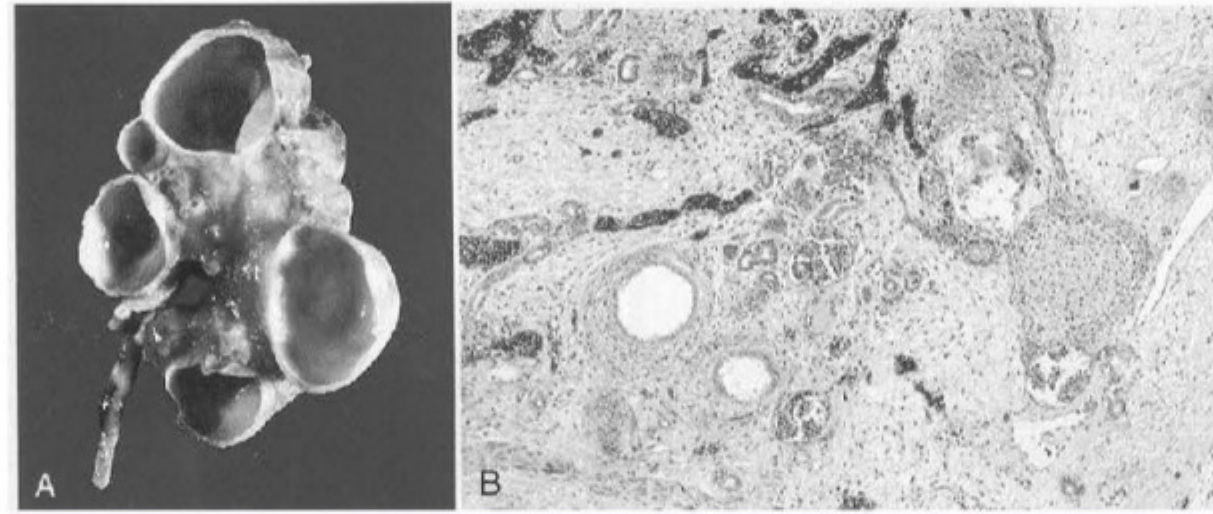
Böbreğin **en sık** görülen konjenital anomalisi **at nalı böbrektir**. En sık alt polden birleşme görülür.

BASİT (RETANSİYON) KİST

- **En sık görülen kisttir.**
- Genellikle kortekse sınırlı tek ya da multipl edinilmiş kistlerdir. Sıklıkla 1-5 cm arasında, gri, yumuşak bir membranla çevrili şeffaf görünümlüdürler.
- **Klinik önemi yoktur. Böbrek yetmezliğine neden olmaz. Genetik geçmez. Böbrek fonksiyonları etkilenmez.**

MULTİKİSTİK RENAL DİSPLAZİ

- Sporadiktir. Multipl kistler görülür ve böbrek normalden büyüktür. Histopatolojide normal nefron yapılarının yanında, immatür toplayıcı kanallar, indifferansiye **mezenşim adaları** (özellikle **kıkırdak**) içerir. Sıklıkla üroteropelvik darlık ve üreter agenezisi eşlik eder.
- Multikistik renal displazi, çocukluk çağında kistik böbrek hastalığının **en sık** formudur.



Klinik Bilimler 146. soru

Tusdata Patoloji Ders Notu 2. Fasikül Sayfa 430

OTOZOMAL DOMİNANT (ERİŞKİN) POLİKİSTİK BÖBREK

- Erişkin polikistik böbrek (APKD) **her iki böbrekte**, parankimi yıkan multipl kistlerle karakterize **otozomal dominant** bir hastalıktır.
- **Morfoloji:**
 - o Böbrekler **bilateral büyümüştür**. Şeffaf ya da kanlı sıvı ile dolu çok sayıda irili ufaklı kistler izlenir. Kistler arasında bir miktar normal parankim izlenebilir, ama çoğunlukla atrofikdir. HT ve enfeksiyon sıktır.
- **Klinik Gidiş:**
 - o **4. dekada** kadar semptom vermez. Aralıklı makroskopik hematüri görülür. En önemli komplikasyonlar hipertansiyon ve üriner enfeksiyondur.
 - o Vakaların %10-30'unda **Berry anevrizmaları (Willis poligonunda)** bulunur. Bu hastalarda subaraknoid kanama ihtimali artar.
 - o 1/3'ünde asemptomatik **konjenital karaciğer kistleri** olur (**en sık eşlik eden lezyon**).
 - o Ayrıca **kolon divertikülleri, over kistleri, aort anevrizması, mitral kapak prolapsusu** olabilir.
 - o Son dönemde, hastaların yaklaşık **%40'ında koroner ve hipertansif kalp hastalığı**, %25'i enfeksiyon, %15'i Berry anevrizma rüptürü ya da hipertansif intraserebral kanama nedeniyle ölüm görülür.