

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 146

146.Otozomal dominant polikistik böbrek hastlığıyla 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) Kızlar oluştuktan sonra birkaç yıl içerisinde son dönem böbrek hastlığına ilerler.
- D) En sık görülen böbrek dışı bulgusu intrakraniyal anevrizmadır.
- E) Hastalığı seyrinde böbrek boyutları artar.

Doğru Cevap:E

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

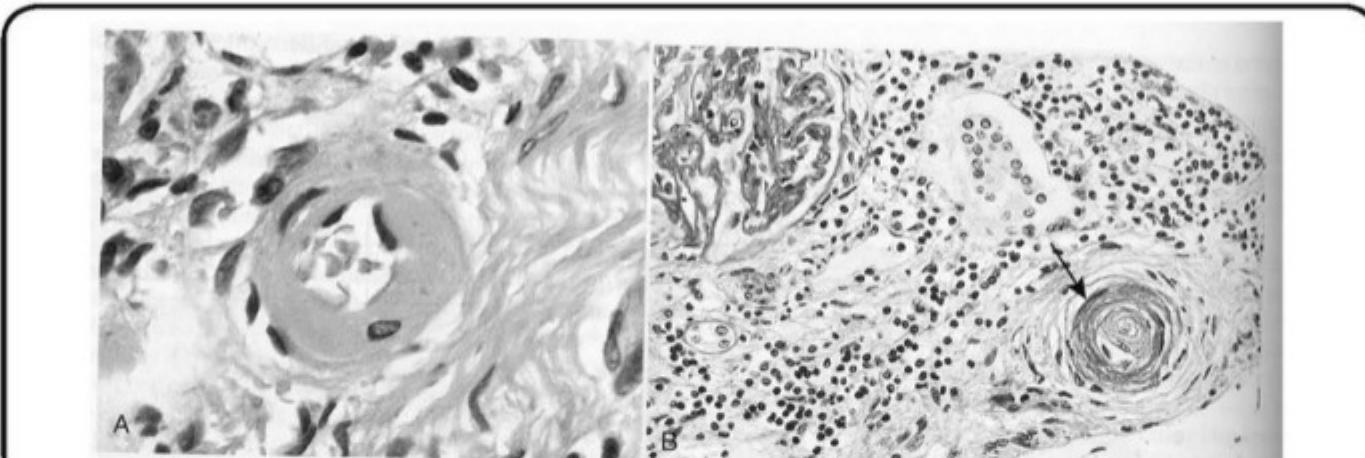
İLGİLİ NOTLAR

96

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



- İnterlobüler arter ve büyük arteriyollerde düz kas çoğalması ile oluşan **soğan kabuğu manzarası** izlenir. Bu lezyona **hiperplastik arteriyoloskleroz** denir.



Hipertansiyonda Vasküler Patolojiler

BÖBREĞİN KİSTİK HASTALIKLARI

- Medüller sünger böbrek, basit kist ve kazanılmış renal kistik hastalıkta genetik geçiş yoktur.
- Ailevi juvenil nefronofitizis ve çocukluk çağının polikistik böbreği **OR** geçer.
- Erişkin polikistik böbrek **OD** geçer.

BASİT (RETANSİYON) KİST

- **En sık** görülen kisttir.
- **Genetik** geçiş özelliği **yoktur**.
- Klinik önemi yoktur ve böbrek fonksiyonlarını etkilemez.

MULTİKİSTİK RENAL DİSPLAZİ

- **Sporadik** bir hastalık.
- Histopatolojide normal nefron yapılarının yanında, immatür toplayıcı kanallar, **indiferansiyon mezenşim adaları (özellikle kıkırdak)** içerir.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusdata Patoloji Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 096

OTOZOMAL DOMINANT (ERİŞKİN) POLİKİSTİK BÖBREK

- **Her iki böbrekte**, parankimi yılan kistlerle karakterize, **OD** geçen bir hastalık.
- Böbrekler bilateral büyümüştür.
- **4. dekada** kadar semptom vermez. En sık komplikasyon **hipertansiyon** ve **üriner enfeksiyonlardır**.
- En sık eşlik eden ekstrarenal bulgu **asemptomatik konjenital karaciğer kistleridir**.
- Vakaların %10-30'unda Willis poligonunda **Berry anevrizmaları** bulunur.
- Kolon divertikülleri, over kistleri, aort anevrizması, mitral kapak prolapsusu görülebilir.
- Ölüm genellikle üremi ve kardiyak nedenler nedeniyle olur.
- Hastaların %90'ında **PKD-1 geninde**, %10'unda **PKD-2 geninde** mutasyon görülür. Bu genler **polisistini** kodlar.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusdata Dahiliye Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 090

- 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/engelleyen yaklaşımlar

- Kan basıncı kontrolü
- ACE inhibitörü / ARB kullanılması
- Diyette protein alımının kısıtlanması
- Asidozun düzeltilmesi

KBH KOMPLİKASYONLAR VE KLINİK BULGULAR **Sıvı elektrolit bozuklukları**

- Hipervolemi
- Hiponatremi, hipokalsemi
- Hiperkalemi, hipermagnezemi, hiperfosfatemi,
- Hiperürisemi
- Metabolik asidoz
 - ✓ Erken dönemde normal anyon gaplı metabolik asidoz
 - ✓ İleri dönemde **yüksek anyon açıklı metabolik asidoz**

 Endokrin sistem bulguları

- **Sekonder hiperparatiroidizm**
 - ✓ **En önemli** nedeni **hiperfosfatemi**dir, buna bağlı **hipokalsemi** ve sonuçta **PTH yükselişi** gelişir.
 - ✓ Renal osteodistrofie neden olur.
- Aktif vitamin D3 (kalsitriol) eksikliği ve **osteomalazi**
- **Karbonhidrat metabolizması ve insülin**
 - ✓ İnsülinin renal yıkımı azalır ve **kanda insülin düzeyi artar**. Diyabetik hastalarda bu nedenle insülin ihtiyacı azalır.
 - ✓ KBH'da ayrıca **periferik insülin direnci** de gelişir.
- **Dislipidemi:** Triglycerid artar, lipoprotein a artar, HDL azalır
- **Birçok hormon böbrekten atılamadığı için düzeyi artabilir:**

 Nöromusküler bulgular

- **Her tür nöropati** gelişebilir; Motor – duysal, periferik – santral
- **Periferik nöropati** genelde **evre 4** KBH'de başlar, **diyaliz endikasyonudur**

 Kardiyovasküler sistem bulguları

- Kronik böbrek hastalığında **en önemli mortalite nedeni**dir.

 Hematolojik bulgular

- **Anemi**
 - ✓ **Normokrom normositer anemi** (evre 3 KBH'da görülmeye başlar, evre 4'te neredeyse tüm hastalarda saptanır)
 - ✓ **Anemi nedenleri**
 - EPO eksikliği (**en önemli neden**)
 - Ancak EPO düzeyinin ölçülmesi **önerilmez!!!**



Papiller nekrozun önemli nedenleri

- Analjezik nefropatisi
- Orak hücreli anemi
- Diyabet
- Üriner sistem enfeksiyonu

DİĞER RENAL PATOLOJİLER

BÖBREĞİN VASKÜLER HASTALIKLARI

Renal Arter Stenozu

- Genç kadınlarda en sık neden **fibromusküler displazi**, yaşlılarda ise en sık neden **aterosklerozdur**.
- **Hangi durumlarda renal arter stenozu düşünülür?**
 - ✓ 30-55 yaş aralığı dışında yeni başlayan hipertansiyon
 - ✓ ACE inhibitörü/ARB verilen hipertansif olgularda kreatinin artışı (> %30)
 - ✓ 3 veya daha fazla ilaca yanıt vermeyen dirençli hipertansiyon varlığı
 - ✓ Hipertansiyon ile birlikte metabolik alkaloz ve hipokalemi varlığı
 - ✓ Sol ventrikül normal olmasına rağmen tekrarlayan pulmoner ödem
 - ✓ Renal arter trasesi üzerinde üfürüm duyulması
 - ✓ Böbreklerde boyut farkı (tek taraflı darlıkta diğer böbrek kompansatuar büyür)
- **Tanı**
 - ✓ İlk istenecek radyolojik tetkik **doppler USG**'dır.
 - ✓ **Sintigrafide** daralmış tarafta tutulum ve uzamış retansiyon görülür.
 - > **Kaptopril renografisinin** negatif olması hastalığı ekarte ettilir.
 - ✓ **BT veya MR anjiyografi** tanıda değerlidir, ancak kontrast maddelere bağlı nefrotoksitese riski vardır
 - ✓ **Kesin tanı** yöntemi **renal arter anjiyografisidir**.
- **Tedavi**
 - ✓ **Tek taraflı** darlıkta **ilk tercih** ACE inhibitörleri/ARB'lerdir
 - ✓ **Bilateral** darlıkta ACE inhibitörleri/ARB'ler **kontrendikedir**.
 - ✓ Girişimsel tedavide ise balon anjiyoplasti, stent ve revaskülarizasyon cerrahisi yapılabilir.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusdata Dahiliye Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 102

Otozomal Dominant Polikistik Böbrek Hastalığı

- Yetişkinlerde **en sık** görülen **herediter böbrek hastalığıdır**.
- **PKD-1** (en sık) veya **PKD-2** genlerindeki mutasyona bağlı gelişir (polististin-1, polististin-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 görülen daha az ve hafifdir. Bazı hastalarda **polisitemi** görülebilir.
 - ✓ Bu hastalarda en sık görülen böbrek taşı **ürük asit taşlarıdır**.
- **Ekstrarenal bulgular**
 - ✓ **Karaciğerde basit kistler** (En sık böbrek dışı bulgu)
 - ✓ Mitral valv prolapsusu
 - ✓ İtrakraniyal anevrizma (Berry anevrizmaları)
 - ✓ Kolonda divertikülozis
 - ✓ İnguinal herni
- **Tanı**
 - ✓ **Ultrasonografi** ile konur.
- **Tedavi**
 - ✓ Hipertansiyon, **ACE inhibitörü/ARB** ile tedavi edilmelidir.
 - ✓ **Tolvaptan**, hastalık progresyonunu ve renal fonksiyonlardaki bozulmayı yavaşlatır.

GEBELİK VE BÖBREK

Gebelikte üriner sisteme meydana gelen fizyolojik değişiklikler

- Total plazma volümü artar, periferik vasküler rezistans azalır.
- Glomerüler filtrasyon hızı ve renal kan akımı %50 oranında artar.
- BUN ve kreatinin düşer
- Glukozüri ve amino asidüri olabilir.
- Serum sodyum düzeyi ve ozmolarite düşer.
- Serum ürik asit düzeyi düşer.
- Solunumsal alkaloz görülür ve serum bikarbonat düzeyi düşer.
- İdrarla protein atılımı artar.
- Böbrek boyutu artar.
- Böbrek toplayıcı sisteminde dilatasyon (hidronefroz) görülür.
- Renin ve aldosteron düzeyleri artar.