

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 169

169. Beş aylık erkek bebek kusma, terleme ve çevreye ilgisizlik şikâyetleri ile getiriliyor. Öyküsünden anne sütü yetmediği için son bir aydır ek gıdalara başlandığı, beslenmesine taze meyve suyu ve şeker eklendiği öğreniliyor. Eşlik eden semptomları sorgulandığında ateşinin olmadığı, son 2-3 gündür kusmaya başladığı ifade ediliyor. Muayenesinde karaciğer büyüklüğü olan bebeğin, laboratuvar tetkiklerinde hipoglisemi, karaciğer enzimlerinde artış, idrarda glikozüri, proteinüri ve aminoasidüri saptanıyor.

Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Galaktokinaz eksikliği
- B) Galaktoz-1-fosfat üridil transferaz eksikliği
- C) Fruktokinaz eksikliği
- D) Aldolaz B eksikliği
- E) Üridin difosfat galaktoz-4-epimeraz eksikliği

Doğru Cevap: D

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

74

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



KLİNİK KORELASYON III

FRUKTOZ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI

Fazla fruktozlu diyet:

- Artmış fruktoz tüketimi karaciğer metabolizmasını etkiler.
- Fruktozun fruktoz -1-fosfata **fosforilasyonu hızlı iken, aldolaz B** reaksiyonu göreceli olarak **daha yavaştır**.
- Sonuçta fruktoz -1-fosfat birikirken, buna hücre içi inorganik fosfat azalması eşlik eder.
- Bu durumda fruktoza kovalan olarak bağlanan fosfat ayrılmadığı için diğer metabolik yollara giremez bu olaya "**fosfat sekestrasyonu**" denir.
- Fosfattaki azalma özellikle besinsel fruktozun çoğunu metabolize eden karaciğerde ADP + P_iden ATP oluşumunu sınırlar.
- Sonuçta bir pürin nükleotidi olan ADP katabolize olarak **hiperürisemi ve klinik olarak gut hastalığına** neden olabilir.
- Ayrıca fazla fruktozlu diyet hiperlipidemiye de yol açabilir.

Genetik hastalıklar:
Fruktokinaz eksikliği

Klinik Bilimler 169. soru
Tusdata Biyokimya Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 074

Fruktoz -1-P aldolaz (aldolaz-B) eksikliği:

- **Herediter fruktoz intoleransı** olarak bilinir.
- Otozomal resesif olarak geçer.
- **Fruktoz-1-P birikir. Karaciğer ve böbrek tübülü hücrelerinde toksik etki gösterir.**
- Ayrıca **glikojen fosforilaz enziminin kompetitif inhibitörüdür**. Glikojen glukozu dönüşemez, **hipoglisemi** gelişir.
- Bu ağır hastalık, fruktoz içeren yiyeceklerin alınmasıyla ortaya çıkar.
- **Fruktoz veya çay şekeri**, bebeğin diyetine konulur konulmaz **semptomlar ortaya çıkar**.
- Erken dönem klinik belirtiler galaktozemiye benzer.
- **Fruktoz alındıktan 20 dakika sonra hipoglisemi** gelişir.
- **Oral fruktoz tolerans testi yapılmamalıdır**. Şok ve ölümler sonuçlanabilir.
- **Klinik belirtiler**, galaktozemiye benzer.
- Hastalarda **kilo alamama, kusma, letarji, iritabilite, konvülsiyonlar, büyüme geriliği, sarılık, hepatomegali, ödem ve asit şeklindedir**.
- Böbrek tübüllerinin tutulmasına bağlı olarak **Fanconi sendromu** oluşur.
- **Hipofosfatemik raşitizm** gelişir.
- Çocukların memeden kesilmesi sırasında diyetle sukrozun yavaş yavaş eklenmesiyle sendromun kronik tablosu oluşur.
- **Şekerli yiyeceklerden tikslenme** görülür.
- Hastalar tedavi edilmezse **karaciğer sirozu** veya fibrozu oluşur.
- Laboratuvar açısından; fruktozemi, fruktozüri, albüminüri, amino asidüri, hiperfosfatüri, hipofosfatemi, hepatik enzim ve bilirubin yüksekliği vb. görülür.

Tanı: İdrardaki şekerin **kromatografi ile fruktoz** olduğunun gösterilmesi ile konulur.

Tedavi: Fruktoz diyetten çıkarılır. Meyve, sebze ve çay şekeri verilmez.