

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 181

181.Çocukluk çağında görülen fumarilasetoasetat hidrolaz eksikliği aşağıdaki kanser türlerinin hangisinin ileri yaşlarda görülme olasılığını artırır?

- A) Wilms tümörü
- B) Hodgkin lenfoma
- C) Hepatoselüler karsinom
- D) Retinoblastom
- E) Nöroblastom

Doğru Cevap:C

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

168

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Fenilketonüri tedavisi

- Kan fenilalanin düzeyleri, **fenilalaninden düşük** sentetik amino asit **preparatları** ile beslenme ve yine fenilalanin düzeyleri düşük doğal gıdaların seçilmesi ile normal sınırlar içinde tutulur.
- Erken tedavi ile gelişebilecek nörolojik hasar önenebilir. Tedavi yaşamın ilk ayı içinde başlamalıdır.
- FKU'lu hastalarda **tirozin** fenilalaninden sentezlenmediği için **esansiyel** kabul edilir ve mutlaka diyetle bulunmalıdır.

Tirozin Metabolizma Bozuklukları

Tirozin;

- ✓ Dopamin
- ✓ Norepinefrin
- ✓ Epinefrin
- ✓ Melanin

Klinik Bilimler 181. soru
Tusdata Biyokimya Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 168

Hereditör tirozinemi:

- **Tip-1'de fumarilasetoasetat hidrolaz** enzimi eksiktir.
- Serumda ve idrarda tirozin metabolitleri (tiramin, p- hidroksifenilpürivik asit, p-hidroksifenillaktik asit, p-hidroksifenilasetik asit, homojentisik asit, süksinil asetoasetik asit, **süksinil aseton**) yükselir.
- **İdrar lahana** veya **balık** gibi **kokar**. Bu metabolitler (özellikle **süksinil aseton**) karaciğer ve böbrek tübüleri üzerinde **toksik etki** yapar. Bu nedenle **hepatorenal tirozinemi** denilir.

Tirozinemi tip-2 (Reichner-Hanbart):

- **Sitozolik tirozin transaminaz** enzim eksikliğine bağlıdır.
- Kanda tirozin 20-50 mg/dL'ye çıkar. Tirozinüri görülür. Hafif veya orta derecede mental retardasyon, palmar ve plantar hiperkeratoz, korneal distrofi (ilk birkaç ayda), korneal herpetiform ülserler (okülo-kutanöz tirozinemi) ile seyreder.

Alkaptonüri:

- **Tirozin** katabolizmasında fonksiyon gören **homojentisik asit oksidaz** eksikliği sonucu oluşur.
- İdrarla homojentisik asit itrahi, dokularda homojentisik asit ve onun oksidasyon ürünlerinin birikmesi ile karakterizedir.
- **İdrar** beklemekle **koyulaşır**. **Kundak** bezi yıkanmadan bekleirse **siyahlaşır**. Yıkamakla çıkmaz. Siyahlaşma, homojentisik asidin oksidasyon ve polimerizasyonuna bağlıdır. Bu olay, **alkali pH'da** kolaylaşır. Asit idrarda görülmez. Bu nedenle tanı gözden kaçabilir.
- **Kartilajlarda**, diğer mezansimal dokularda, yanıklarda, burun ve kulaklarda, sklerada homojentisik asit birikmesine bağlı siyahlaşma (**alkaptonürik okronozis**), **eklemlerde dejenerasyon** oluşur. Birikim yavaş olduğu için adult dönemde görülür. Önce **vertebral kolonda** daha sonra ekstremitelerde (kalça, diz) artrit oluşur.

Albinizm:

- Melanin biyosentez ve dağılımında defekt vardır.

Jeneralize albinizm:

- Okulokutanöz albinizm