

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 187

187. Gelişme geriliği olan dokuz aylık bebeğin fizik muayenesinde raşitik rozari, el bileğinde genişleme, kan biyokimyasında hipofosfatemi, kan gazında bikarbonat ve pCO_2 düşüklüğü, idrar tahlilinde glikozüri ve aminoasidüri saptanıyor.

Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Nütrisyonel rikets
- B) Fanconi sendromu
- C) Bartter sendromu
- D) Gitelman sendromu
- E) Distal renal tübuler asidoz

Doğru Cevap:B

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

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

Klinik Bilimler 187. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 866

RENAL FANCONİ SENDROMU

Proksimal tubulusta generalize transport disfonksiyonu sonucu ortaya çıkar.

- Glukozüri
- Fosfatüri (hipofosfatemik raşitizm)
- Jeneralize aminoasidüri
- Bikarbonatüri (proksimal RTA)
- Proteinüri, poliüri, polidipsi
- Ayrıca; potasyum, protein, ürikasit idrarla kaybedilir.

Fanconi sendromuna yol açan metabolik hastalıklar:

- Sistinozis (En sık)
- Tirozinemi Tip I
- Glikojen depo hastalığı tip I ve XI
- Galaktozemi
- Herediter fruktoz intoleransı

Diffüz hepatosellüler hasara neden olan metabolik hastalıklar:

Klinik Bilimler 187. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 1010

Klinik:

- Hayatın ilk yılında gelişme geriliği görülür. Poliüri, polidipsi, dehidratasyon, kusma, kabızlık ve hipotonî diğer bulgulardır.
- Anyon açığı normal asidoz görülür. İdrar pH asidiktir (<5.5).
- Fankoni sendromu olanlarda ayrıca hipofosfatemik raşitizm, glikozüri, aminoasidüri, ürikozüri ve idrarda sodyum ve potasyum kaybı gözlenir.

Tedavi: Sodvum bikarbonat ve sodvum sitrat kullanılır.

Klinik Bilimler 187. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 1010

Renal tübüler asidozlarda ayırcı tanı

Bulgu	Tip I	Tip II	Tip IV
Plazma HCO_3 düşüklüğü	Şiddetli ($<10 \text{ mEq/L}$)	Orta (12-18 mEq/L)	Hafif (15-20 mEq/L)
Plazma potasyum	Düşük	Düşük	Yüksek
Asidoz esnasında idrar pH	>5.5	<5.5	<5.5 ya da >5.5
İdrar net yükü	Pozitif	Negatif	Pozitif
Fraksiyonel bikarbonat atılımı (%)	2-5	>15 (alkali tedavi esnasında)	5-10
İdrar-Kan pCO_2	Düşük	Normal	Düşük
Tedaviye yanıt	Yamaklı	En az yanaklı	Daha az yanaklı
Özellik	Nefrokalsinozis/hiperglobulinemi	Fanconi sendromu	Renal yetmezlik

İLGİLİ NOTLAR

Fanconi sendromunun tüm yazdır... düşünsü... ulu çınar... 'ya... yaslanmaya devam edin...

TÜBÜLER DİSFONKSİYON SONUÇLU GELİŞEN HASTALIKLAR

Klinik Bilimler 187. soru
Tusdata Dahiliye Ders Notu Fasikül 1 1. Fasikül Sayfa 155

Fanconi sendromu

- ✓ Proksimal tübülerin **total disfonksiyonudur**.
- ✓ Çocukta **sistinozis**, yetişkinde **multipl miyelom** (immünonoglobulinlerin hafif zincirlerine bağlı proksimal tübül hasarı) en sık nedenlerdir.
- Diğer nadir nedenler: **Wilson hastalığı**, tirozinemi, galaktozemi, glikojen depo hastalığı, kurşun zehirlenmesi; süresi geçmiş tetrasiklin, **tenofovir**, adefovir dipivoksil, ifosfamid, sisplatin kullanımı

Klinik tablo:

- Poliüri, polidipsi ve dehidratasyon (tuz kaybettirici nefropati)
- İdrar sodyumu yüksektir ($>20 \text{ mEq/dL}$)
- Aminoasidüri
- Glukozüri (kan glukozu normal iken)
- Hipokalemi
- Bikarbonat kaybı ve metabolik asidoz (Proksimal RTA - Tip 2 RTA)
- **Hiperkloremi** (bikarbonat kaybı sonucu klor geri emilimi artar)
- **Hipoürisemi**, hiperürikozüri
- Vitamin D eksikliği (raşitizm - osteomalazi)
- Hipofosfatemi
- Hipokalsemi, hiperkalsiüri ve böbrek taşı

Tanı testi

- **Bikarbonat yükleme testi** (serum bikarbonatı normale getirildiğinde idrar bikarbonat kaybı artar ve idrar pH'sı > 7.5 olur)
- Glukozüri ve aminoasidüri olması önemli tanısal işaretlerdir.

Proksimal Renal Tübüler Asidoz (Tip 2 RTA)

- ✓ Temel sorun proksimal tübülerden **bikarbonat emiliminin** bozulmasıdır.
- ✓ Proksimal tübül fonksyonunu bozan tüm sebeplerde görülebilir. En sık nedeni **Fanconi sendromudur**.

- Karbonik anhidraz inhibitörü olan **asetazolamid ve topiramat**, Fanconi sendromundan bağımsız proksimal RTA yaparlar.

- ✓ **Anyon açığı normal hipokalemik hiperkloremik metabolik asidoz** olur.
- ✓ Distal tübüler asit sekresyonu sağlam olduğundan **idrar asidifiye edilebilir (idrar pH < 5.5)**

- Bu durum **distal RTA (Tip 1 RTA)'dan ayrımda en faydalı** özellikleştir.

- **Armani Ebstein lezyonu:** **Diabetes mellitusta** görülen proksimal tübül hücrelerindeki glikojen birikimleridir.

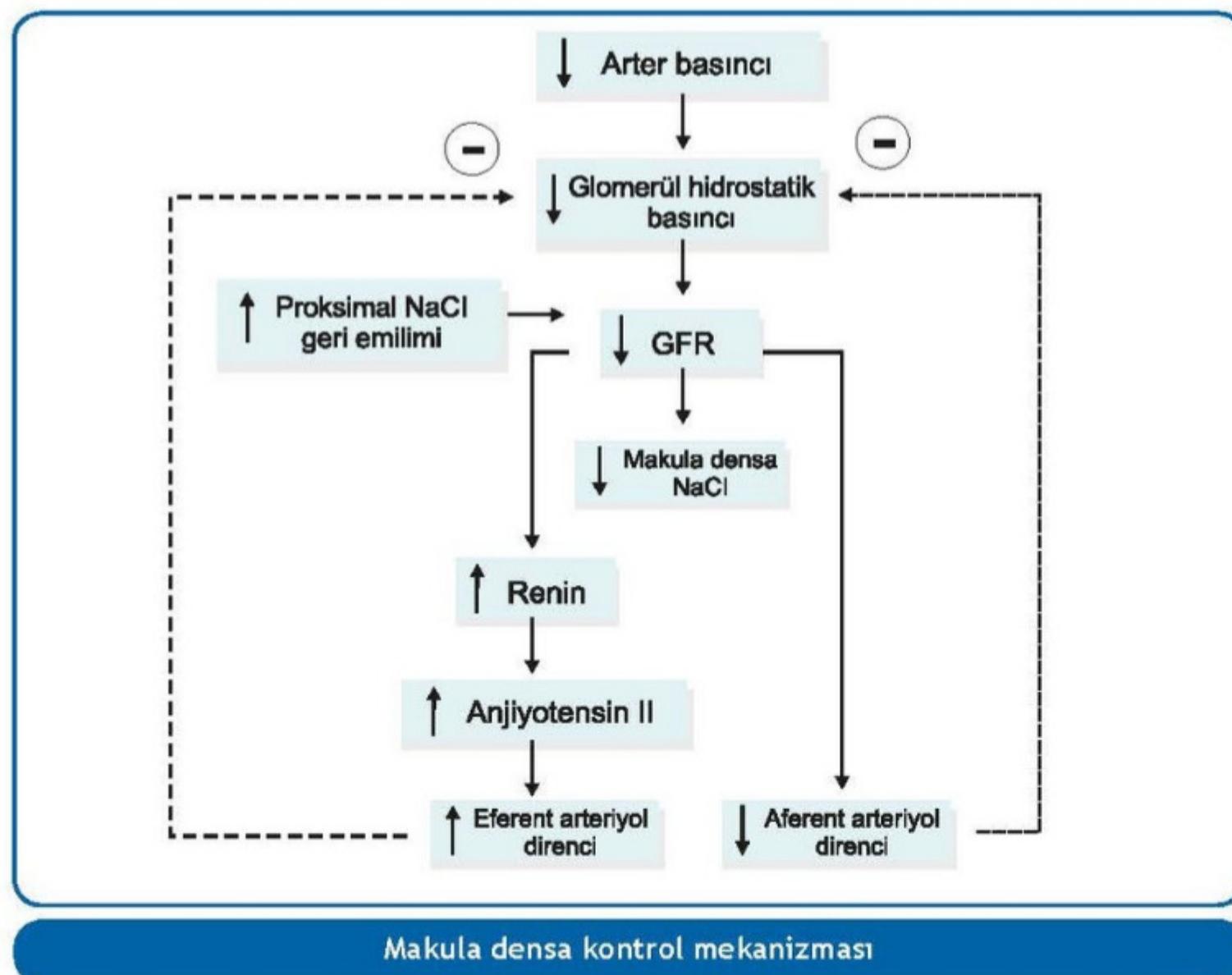
- **Hartnup hastalığı:** **Nötral amino asitlerin** geri emilim bozukluğuna bağlıdır.

- **Sistinüri:** **Dibazik amino asitlerin** geri emilim bozukluğuna bağlıdır. Özellikle tekrarlayan **sistin taşları** ile karakterizedir.

- **Dent hastalığı:** X'e bağlı geber; nefrokalsinozis, düşük molekül ağırlıklı proteinüri ve ilerleyici KBH ile karakterizedir.

- ✓ Dent hastalığına göz ve SSS bulguları eşlik etmesi halinde **Löwe sendromu** (oküloserebrorenal sendrom) olarak adlandırılır.

- **Herediter hipofosfatemik rikets**



Makula densa kontrol mekanizması

NEFRONUN BÖLÜMLERİNDE GERİ EMİLİM VE SALGILAMA

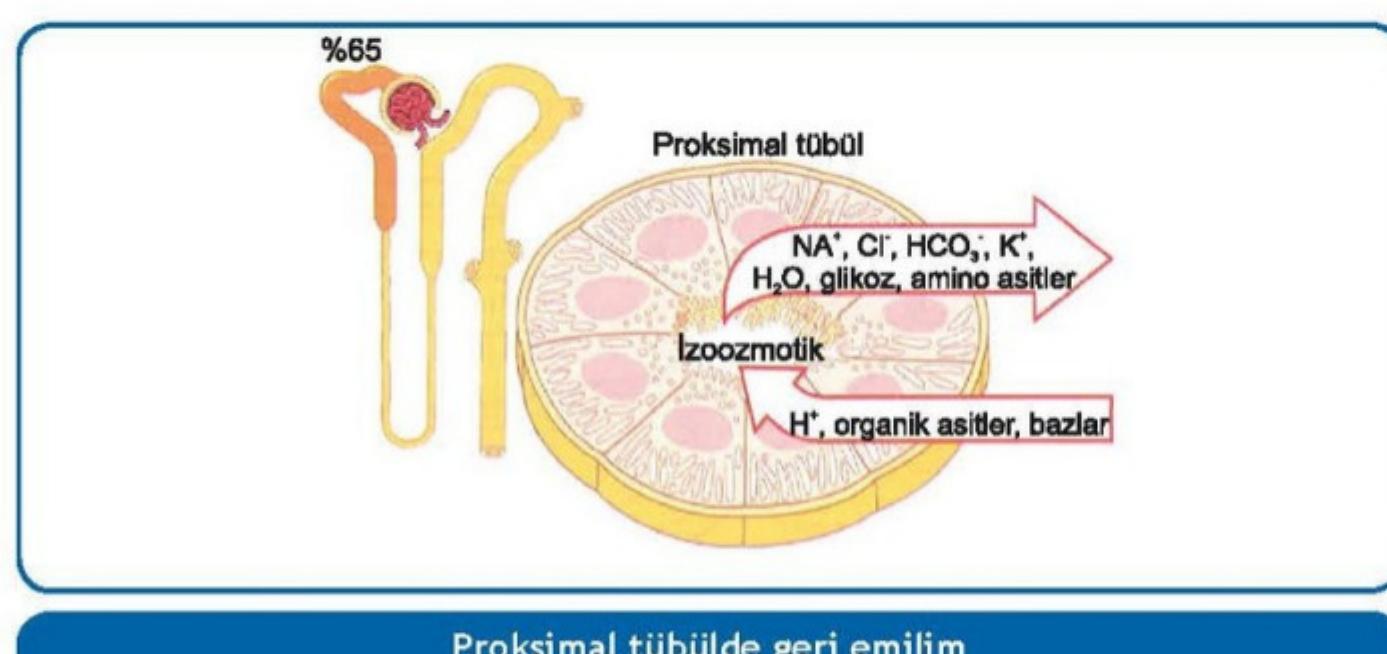
PROKSİMAL TÜBÜLDE GERİ EMİLİM:

- Proksimal tübül aktif ve pasif **yüksek geri emilim kapasitesine** sahiptir.
- Magnezyum dışındaki** maddeler, **en fazla proksimal tübünden** geri emilir.
- Magnezyumun coğu ise henle çökken kalın koldan geri emilir.**

Klinik Bilimler 187. soru

Tusdata Fizyoloji Hist. ve Emb. Ders Notu 2. Fasikül Sayfa 687

- Bu taşıyıcılar Na^+ la birlikte aminoasit ve glikoz'un da birlikte taşınmasında rol alırlar.
- Proksimal tübülün tüm işlevlerinin bozulduğu hastalık **Fanconi sendromu**'dur.
- Hastalarda aminoasitüri, bikarbonatüri, fosfatüri, glikozüri bulunur, hiperkloremi gelişir.
- Hastalar yoğun bikarbonat kaybı yaşadıklarından **metabolik asidozları** mevcuttur.



Proksimal tübülde geri emilim