

# 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<sub>2</sub> düşüklüğü, idrar tahlilinde glikozüri ve aminoasidüri saptanıyor.

Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Nutrisyonel rikets
- B) Fanconi sendromu
- C) Bartter sendromu
- D) Gitelman sendromu
- E) Distal renal tübüler asidoz

Doğru Cevap: B

## HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR

Klinik Bilimler 187. soru  
Tusdata Dahiliye Hızlı Tekrar Kampı  
1. Fasikül Sayfa 025

DAHİLİYE HIZLI TEKRAR

25

### SORULAR

• Proksimal tübül total disfonksiyonu... Fanconi sendromu

• Fanconi sendromunun en sık nedenleri...

- ✓ Çocuklarda → Sistinozis
- ✓ Erişkinlerde → Multipl miyelom

#### Fanconi sendromu vaka sorusunda verilecek ipuçları

- Aminoasidüri
- Glikozüri
- Tip 2 renal tübüler asidoz (bikarbonat kaybı)

• Bartter sendromunda esas patoloji... Henle kulbunda yer alan Na-2Cl-K kanalı fonksiyonunun bozulması

#### Bartter sendromu vaka sorusunda verilecek ipuçları

- Furosemid almış çocuk hasta bulguları
- Renin ve aldosteron yüksek (sekonder olarak)
- Kan basıncı düşük/normal (yüksek değil)

• Gitelman sendromunda esas patoloji... Distal tübülde yer alan Na-Cl kanalı fonksiyonunun bozulması (tiiazid kullanan çocuk hasta bulguları)

• Gitelman sendromunda klinik tablo...

- ✓ Genel itibari ile Bartter sendromuna benzer
- ✓ Farklı olarak hiperkalsemi/hipokalsiüri görülür

• Liddle sendromunda esas patoloji... ENaC kanallarında aktive edici mutasyon

#### Liddle sendromu vaka sorusunda verilecek ipuçları

- Hipertansiyon
- Hipokalemi, Metabolik alkaloz
- Renin ve aldosteron düşük

• RTA tip 1'in en sık nedeni... Sjögren sendromu

• RTA tip 2'nin en sık nedeni... Fanconi sendromu

• RTA tip 4'ün en sık nedeni... Diyabetik nefropati

#### Renal tübüler asidozlar

Hastalık	Renal defekt	Serum K	İdrar pH	Anyon gap	Tedavi
Tip I RTA (Klasik distal tübüler)	Distal H <sup>+</sup> iyon sekresyonu	Düşük	> 5.5	Normal	Bikarbonat
Tip II RTA (Proksimal tübüler)	Bikarbonat kaybı	Düşük	< 5.5	Normal	Bikarbonat, Vitamin D
Tip IV RTA	Aldosteron eksikliği veya direnci	Yüksek	< 5.5	Normal	Bikarbonat, K kısıtlanması, Fludrokortizon

1. Osteomalazisi olan 18 yaşındaki erkek hastanın laboratuvar tetkiklerinde idrar pH < 5.5 ve aminoasidüri saptanıyor.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Fanconi sendromu
- B) Sistinüri
- C) Distal renal tübüler asidoz
- D) Kronik böbrek yetmezliği
- E) Tip 4 renal tübüler asidoz

Doğru cevap: A

2. Aşağıdakilerden hangisi Bartter sendromunun bulgularından biri değildir?

- A) Hipokalemi
- B) Hiperaldosteronizm
- C) Hiperkalsiüri
- D) Metabolik alkaloz
- E) Hipertansiyon

Doğru cevap: E

3. Gitelman sendromunda aşağıdaki renal tübüler transport proteinlerinden hangisinde genetik defekt görülür?

- A) Apikal Na-Cl kotransporter
- B) Aquaporin-2 kanalı
- C) Apikal H<sup>+</sup> ATPaz
- D) Apikal Na-K-2Cl kotransporter
- E) Apikal ENaC kanalı

Doğru cevap: A

4. Aşağıdakilerden hangisi Gitelman sendromunda görülen laboratuvar bulgularından biri değildir?

- A) Hiperkalemi
- B) Hipokalsiüri
- C) Hipokloremi
- D) Metabolik alkaloz
- E) Hipomagnezemi

Doğru cevap: A

5. Hipokalemi ve ciddi hipertansiyon nedeniyle araştırılan 21 yaşındaki kadın hastanın plazma kortizol düzeyi normal, plazma renin aktivitesi ve plazma aldosteron düzeyleri düşük bulunuyor, adrenal görüntülemesinde patoloji saptanmıyor.

Bu hasta için en olası tanı ve en uygun tedavi seçeneği aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Conn sendromu – Eplerenon
- B) Liddle sendromu – Amilorid
- C) ACTH bağımsız Cushing sendromu – Ketokonazol
- D) Liddle sendromu – Spironolakton
- E) Glukokortikoide cevaplı aldosteronizm – Dekametazon

Doğru cevap: B