

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 pCO₂ düşüklüğü, idrar tahlilinde glükozüri 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 tübuler asidoz

Doğru Cevap: B

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

72

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



TU Klinik Bilimler 187. soru
Tusdata Dahiliye Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 072

- **Fanconi sendromu**
 - ✓ Proksimal tübülün **total disfonksiyonudur.**
 - ✓ Çocukta **sistinozis**, yetişkinde **multipl miyelom** en sık nedenlerdir.
 - ✓ **Klinik tablo:**
 - Poliüri, polidipsi ve dehidratasyon (tuz kaybettirici nefropati)
 - İdrar sodyumu yüksektir (>20 mEq/dL)
 - Aminoasidüri
 - Glükozüri (kan glukozu normal iken)
 - Hipokalemi
 - Bikarbonat kaybı ve metabolik asidoz (Proksimal RTA - Tip 2 RTA) Ø
 - **Hiperkloremi** (bikarbonat kaybı sonucu klor geri emilimi artar) Ø
 - **Hipoürisemi**, hiperürikozüri
 - ✓ **Tanı testi**
 - **Bikarbonat yükleme testi** (serum bikarbonatı normale getirildiğinde idrar bikarbonat kaybı artar ve idrar pH'sı > 7.5 olur)
 - Glükozüri ve aminoasidüri olması önemli tanasal işaretlerdir.
- **Proksimal Renal Tübüler Asidoz (Tip 2 RTA)**
 - ✓ Temel sorun proksimal tübüllerden **bikarbonat emiliminin** bozulmasıdır.
 - ✓ En sık nedeni **Fanconi sendromudur.**
 - Karbonik anhidraz inhibitörü olan **asetazolamid ve topiramid**, Fanconi sendromundan bağımsız proksimal RTA yaparlar.
 - ✓ **Anyon açığı normal hipokalemik hiperkloremik metabolik asidoz** olur.
 - ✓ Distal tübüler asit sekresyonu sağlam olduğundan **idrara asidifiye edilebilir (idrara pH < 5.5)**
 - Bu durum **distal RTA (Tip 1 RTA)'dan ayrımda en faydalı** özelliğidir.
- ☑ **Henle Kulbu Patolojileri**
 - En önemli Henle çıkan kol hastalığı **Bartter sendromudur**, diğerleri:
 - ✓ Ailesel hipokalsiürik hiperkalsemi
 - ✓ Primer hipomagnezemi
 - **Bartter sendromu**
 - ✓ **Na-2Cl-K kanalı** fonksiyonunu bozan genetik mutasyonlar sonucu gelişir.
 - ✓ Bu sendromun klinik tablosunu anlayabilmek için **uzun süre furosemid kullanan** bir kişi hayal edilmelidir.
 - ✓ **Klinik tablo:**
 - Poliüri, polidipsi ve dehidratasyon (tuz kaybettirici nefropati)
 - İdrar sodyumu yüksektir (>20 mEq/dL)
 - Sodyum ve sıvı kaybına bağlı renin-aldosteron yüksek (**sekonder hiperaldosteronizm**)
 - Jukstaglomerüler aparat hipertrofisi, renal prostaglandin sentezinde artış
 - Kan basıncı genelde normal/hafif düşük
 - Hipokalemi
 - **Metabolik alkaloz** (Fanconi sendromunda metabolik alkaloz)
 - Magnezyum normal/hafif düşük

Bu soru hakkında daha fazla referansımızı görmek için www.tusdata.com'u ziyaret ediniz.