

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 216

216.Aşağıdakilerden hangisinin glukoserebrosid birikimi yoluyla splenomegaliye neden olması en olasıdır?

- A) Gaucher hastalığı
- B) Niemann-Pick hastalığı
- C) Felty sendromu
- D) Wiskott-Aldrich sendromu
- E) von Recklinghausen sendromu

Doğru Cevap:A

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

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

Klinik Bilimler 216. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 856

Gaucher Hastalığı

- En sık görülen lipidoz. OR. **B-Glukosidaz** (glukoserebrosidaz) eksik
- Çocukluk dönemi dışında erişkin dönemde de başlangıç gösterebilir.
- Tip I: Retiküloendotelial sistemde glukozil seramid birikir. Hepatosplenomegali, pansitopeni, femur başı aseptik nekrozu, ağrılı kemik lezyonları, distal femurda Erlenmeyer deformitesi, trombositopeniye bağlı kanamalar, kemik iliğinde depo hücresi; bu tipte santral tutulum yok.
- Tedavide glukoserebrosidaz enzim replasmanı kullanılır. Ayrıca glikozil seramid sentaz inhibitörü miglustat alternatif tedavidir.
- Tip II: Viseral tutulumu ek olarak hızlı nörodejeneratif bulgular, hayatın ilk bir kaç yılında ölüm
- Tip III: Tip I ve tip II arası form; 15 yaş civarı ölüm

Fabry

II'de ise asidoz ağırdır). Yağ asidi oksidasyon bozukluklarının laboratuvar bulguları: Hipoglisemi, hipoketonemi, dikarboksilik asidüri, sekonder karnitin eksikliğidir.

- **Karnitin eksikliği olan hastada hangisi beklenmez...** Splenomegali (Hipoglisemi, hepatomegali, ensefalopati, serbest yağ asitlerinin artışı beklenen bulgulardır.)
- **On sekiz saat açlığı takiben gelişen kusma, letarji nedeniyle getirilen 2 yaşında kız hastada hipoketotik hipoglisemi, AST ve ALT yüksekliği, trombin zamanı ve parsiyel tromboplastin**

Klinik Bilimler 216. soru
Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül
Sayfa 757

- **Gaucher hastalığında lizozom içi depolanan madde...** Glukoserebrosid
- **Gaucher hastalığında eksik olan enzim...** Beta glukosidaz (glukoserebrosidaz)

İLGİLİ NOTLAR

Bir genel cerrahi sorusu yolunu kaybetmiş...

Sorun yok...

Pediyatri notumuz kol kanat gerdi...

Galaktozemi

- **Otozomal resesif** geçişli, **galaktoz- 1-fosfat üridil transferaz (GALT) enzim defekti** görülen bir hastalıktır. Dokularda galaktoz-1-fosfat ve galaktitol birikir.
- İnfant doğumda iyi gelişmemiştir ve süt ile beslenmeden birkaç gün sonra kusma, diyare, hiperbilirubinemi, hepatosplenomegali ve renal tübüler disfonksiyon başlar.
- Karaciğerde erken yağlı değişim ve hepatomegali, sarılık (safra duktus proliferasyonu, kolstaz, fokal nekrozlar), takiben siroz (6 ay içinde), **gözlerde katarakt** (birkaç hafta içinde) ve beyinde mental retardasyon (6-12 ay içinde) gelişir.
- Hastalarda ayrıca **fulminan E. coli** septisemisi gelişme olasılığı artar.

LİZOZOMAL DEPO HASTALIKLARI**Tay-Sachs ve Sandhoff Hastalığı**

- Gangliosidozlardan biridir (GM2-gngliosidosis, tip1). Gangliozidin metabolize olması için heksozaminidaz A ve B enzimleri beraber çalışmalıdır. **Birincinin eksikliği Tay-Sachs, ikisinin beraber eksikliği Sandhoff hastalığıdır.** Bu lipidöz madde özellikle santral ve otonom sinir sistemi nöronlarında ve retinada birikir ve santral sinir sistemi tutulumu yapan tüm lizozomal depo hastalıklarının ortak bulgusu olan oftalmoskopik **cherry-red spot** ya da **Japon bayrağı görünümü** izlenir.
- Etkilenen infanтта bulgular 6-10. ayda başlar, motor ve mental geri kalma, motor inkoordinasyon, kaslarda gevşeme, körlük, demans izlenir. 2-3 yaşlarında ölümle sonlanır.

Niemann-Pick Hastalığı

- **Sfingomiyelinazın genetik defekti sonucu** sfingomiyelinin lizozomlarda birikimi ile karakterizedir.
- Tip A ağır infantil form olarak bilinir nörolojik ve visseral tutulum yapar. Birikim aslında ağırlıklı olarak makrofajlar içindedir ve bu yüzden karaciğer, dalak, kemik iliği, akciğer, lenf nodu tutulumu daha sık görülür.
- Tip B, santral sinir sistemi tutulumu olmayan ve organomegali ile seyreden hafif formdur.
- Tip C en sık görülen formudur.
- Pek çok lizozomal depo hastalığında olduğu gibi hücrelerde elektron mikroskopik olarak **zebra cisimleri** saptanır. Tüm nöronlar etkilenir, zamanla hücre ölümü ve beyin dokusu kaybı, demiyelinizasyon gelişir. 1/3 olguda **cherry-red spot** izlenir. **Kemik iliği aspirasyonunda sea blue (deniz mavisi) histiyositler izlenir (bu depo hastalıkları için patognomoniktir).**

Klinik Bilimler 216. soru
Tusdata Patoloji Ders Notu 1. Fasikül Sayfa 168

Gaucher Hastalığı

- **En sık izlenen lizozomal depo hastalığıdır. (β-) Glukoserebrosidaz eksikliği vardır.** Vücuttaki **fagositik hücrelerde** glukoserebrosid birikir. Olguların %99'u tip 1 (kronik non- nöropatik form)'dir. Bu tipde glukoserebrosid depoları içeren fagositik hücreler beyin hariç tüm vücutta bulunurlar. Tip 2 nöropatik formdur.
- Glukoserebrosid biriken fagositik sistem hücrelerine "Gaucher hücresi" adı verilir. Dalakta (dalak büyümesi tipiktir), Karaciğerde, kemik iliğinde (**kemik iliği aspirasyonunda deniz mavisi histiyositler** izlenir), lenf nodunda, tonsilde, timusta ve peyer plaklarında izlenirler. İleri derecede büyümüş bu hücreler PAS + dir. Bazen bu fagositler beyinde periarteriyel alana Virchow-Robin aralıklarına geçip orada toplanabilirler. Böyle hastalarda nörolojik bulgular olabilir (Dikkat primer bir nöronal birikim yok).

