

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

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

30

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Sfingolipidozlar ve önemli bazı bulgular		
Hastalık	Eksik enzim	Önemli klinik bulgular
Tay Sachs	Heksozaminidaz A	Mental gerilik, Körlük, Kas güçsüzlüğü GM-2 gangliozit birikir.
Sandhoff	Heksozaminidaz A ve B	Tay-Sachs'a benzer nörolojik semptomlar GM-2 gangliozit ve globozit birikir.
GM-1 gangliozidoz	β-galaktozidaz	Nörolojik bozukluk, Hepatosplenomegali, İskelet deformiteleri GM1 gangliozit ve keratan sülfat birikir.

Klinik Bilimler 216. soru
Tusdata Biyokimya Hızlı Tekrar Kampı
1. Fasikül Sayfa 030

Gaucher	β-glukozidaz	Hepatosplenomegali, Uzun kemiklerde erozyon, İnfantlarda mental gerilik Glukozilseramit birikir.
Krabbe	β-galaktozidaz	Mental gerilik, Miyelin çoğu zaman yok. Galaktozilseramit birikir.
Metakromatik lökodistrofi	Ariksülfataz A	Mental gerilik ve psikolojik bozukluklar, Demiyelinizasyon 3-Sülfogalaktozilseramit birikir.
Fabry	α-Galaktozidaz	Cilt lezyonları, Böbrek yetmezliği Globotriaosilseramit birikir.
Farber	Seramidaz	Ses kısıklığı, Dermatit, İskelet deformitesi, Mental gerilik, Erken yaşta ölüm Seramit birikir.

19. KOLESTEROL VE STEROİT METABOLİZMASI

- **Kolesterol**, hücre zarlarının bileşenidir, safra tuzları, steroid hormonları ve D vitaminin **öncüsüdür**.
- Kolesterol sentezinin gerçekleştiği organeller: **sitozol** ve **endoplazmik retikulum**

Asetil KoA'nın katıldığı sentez reaksiyonları

- ✓ Kolesterol
- ✓ Keton cisimleri
- ✓ Yağ asitleri
- ✓ Sitrat

- Kolesterol sentezinde ilk oluşan **izopren türevi ara bileşik izopentenil pirofosfat**'tır.

- **İzopren türevi ara bileşikler**; Übikinon, dolikol, karotenler, tokoferol, vit K, vitamin E ve çeşitli proteinlerin(G proteinler, RAS onkojen ve protoonkojenler v.b.) öncülüdür. **Kolesterol de izopren türevi bir steroldür**. Dolayısı ile bazı lipit sınıflandırmalarında kolesterol ve kolesterol türevi bileşikler de (steroid hormonlar, safra asitleri ve D vitamini) **izopren türevi steroller** olarak kabul edilmektedir.

"Kolesterol sentezi" başlıklı şekile bakınız.

- Kolesterol sentezinde düzenleyici olan ve endoplazmik retikulumda yerleşmiş olan enzim; **HMGKoA redüktaz**
- **HMG-KoA redüktazı inhibe eden madde...** Yüksek AMP düzeyi
- Kolesterol, **HMGKoA redüktazı negatif feed back** yolu ile inhibe eder.
- **HMG-KoA redüktaz gen ekspresyonu**, redüktaz geninin yukarı kısmında bulunan **sterol düzenleyici elemente bağlanan bir protein (SREBP)** tarafından kontrol edilir. SREBP, DNA'ya bağlandığında redüktaz geninin ekspresyonu artar.

Glukagon, HMGKoA redüktazı fosforilleyerek **inaktive** edip kolesterol sentezini durdurur. **İnsülin**, HMGKoA redüktazı **defosforile ederek aktifler ve kolesterol sentezini hızlandırır**.

- **Kolesterolün esterleşmesinde yağ asidi kaçınıcı karbona bağlanır ... 3**
- **Kolesterolde 3 adet 6 karbonlu bir halka yapısı bulunur.**
- HMG-KoA redüktaz ... **2 NADPH** gereksinir.
- Skualen sentezi için **3 ATP** harcanır.
- Kolesterol sentezinde halkalaşmanın başladığı nokta ... **Skualen**
- Kolesterol sentezinde halkalaşmanın tamamlandığı ilk nokta ... **Lanosterol**
- Farnesil pirofosfat ... **3 İzopren** biriminden oluşur.
- 1 Skualen ... **2 Farnesil** biriminden oluşur.
- 1 Skualen ... **6 İzopren** biriminden oluşur.
- Dolikol, Skualen, Hem a'nın öncülü ... **Farnesil pirofosfat**
- **Statin grubu ilaçlar** HMGKoA redüktaz enziminin geri dönüşümlü ve yarışmalı inhibitörleridir.
- **Ezetimib**, kolesterolün bağırsaklardan emilimini azaltır. arak etki eden bir ilaçtır.
- **Kolesterolün halka yapısı** insanlarda metabolize edilemez yani **enerji elde etmek için kullanılmaz**.
- Kolesterol ve ürik asit **glukoneogeneze giremez**.
- Safra **miçel** yapısında bir karışımdır.
- **Fosfatidilkolin (lesitin)** ve safra tuzları, safranin en önemli organik bileşenleridir.
- Primer safra asitleri **kolik asit ve kenodeoksikolik asittir**.
- Safra asidi sentezinde düzenleyici basamak; **Sitokrom p450 7- alfa hidroksilazdır**.
- Kolik asit sentezinde ... **7 ve 12. karbonlar** hidroksillenir.
- Kenodeoksi kolik asit sentezinde ... **7. karbon** hidroksillenir.
- Sitokrom p450 7a-hidroksilaz basamağını hızlandıran vitamin... **Vitamin C**