

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

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

108

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Tablo 3-6. 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	Heksoaminidaz A ve B	Tay-Sachs'a benzer nörolojik semptomlar GM-2 gangliozit ve globozit birikir.
GM-1 gangliozidoz	B-galaktozidaz	Nörolojik bozukluk, Hepatosplenomegali, İskelet deformiteleri GM1 gangliozit ve keratan sülfat birikir.

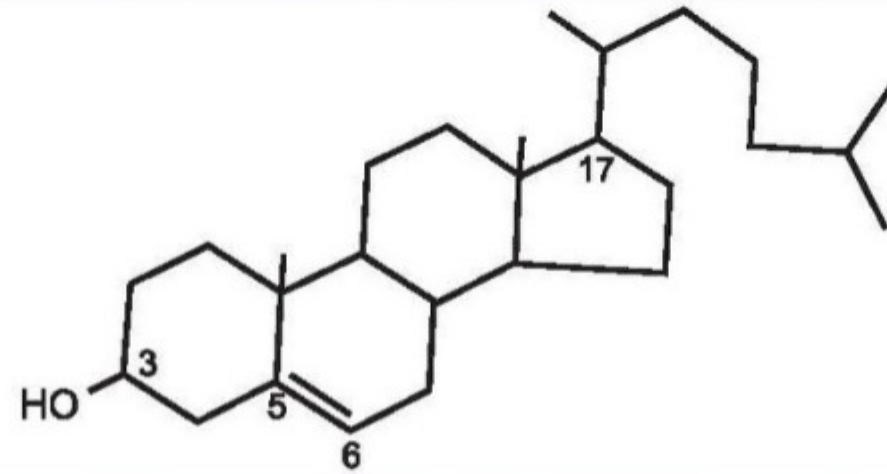
Klinik Bilimler 216. soru
Tusdata Biyokimya Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 108

Gaucher	B-glukozidaz	Hepatosplenomegali, Uzun kemiklerde erozyon, İnfantlarda mental gerilik Glukozilseramit birikir.
Krabbe	B-galaktozidaz	Mental gerilik, Miyelin çoğu zaman yok. Galaktozilseramit birikir.
Metakromatik lökodistrofi	Aritsülfataz 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.

KOLESTEROL VE STEROİT METABOLİZMASI

GENEL BİLGİLER

- Kolesterol yüksüz, **amfipatik** bir moleküldür (Şekil 3-23).
- 3. pozisyonundaki hidrosil grubuna uzun zincirli bir yağ asidiyle esterleşmesiyle **kolesterol esteri** haline gelir.
- Kolesterolün değişik görevleri mevcuttur:
 - ✓ Hücre zarlarının bileşenidir.
 - ✓ Safra tuzları, steroid hormonları ve D vitamininin öncülüdür.



Şekil 3-23. Kolesterol