

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 134

134. Aşağıdakilerden hangisi HFE ilişkili hereditör hemokromatoza yol açan mutasyonlardan biridir?

- A) HJV mutasyonu
- B) Hepsidin mutasyonu
- C) TFR2 mutasyonu
- D) Ferroportin (SLC40A1) mutasyonu
- E) C282Y mutasyonu

Doğru Cevap: E

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

260

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



✓ Ekstrahepatik bulgular:

- Genelde karaciğer hasarı geliştikten sonra ortaya çıkarlar.
- **Nörolojik hastalık:** Klinik tabloya ekstrapiramidal tutulumla ait bulgular olan tremor, koordinasyon bozukluğu, koreatetoz, distoni, parkinsonizm, demans, disartri ve disfaji hakimdir.
- **Psikolojik bozukluklar:** Davranış bozuklukları, depresyon, hiperaktivite ve emosyonel labilite olabilir.
- **Kayser-Fleischer halkası:**
 - Kayser-Fleischer halkası kornea periferinde **yeşil-kahverengi** renk değişikliğidir.
 - Muayenede saptanmaması Wilson tanısını ekarte etmez.
 - Tanıda önemli bir kriterdir ve tedavi ile kaybolur.
- Bir diğer önemli göz bulgusu ise **ayçiçeği kataraktıdır**.
- **Hemolitik anemi:** Bakırın zaman zaman kana salınmasına bağlı **coombs testi negatif** hemolitik anemi olabilir. Özellikle 40 yaş altındaki kişilerde hemolitik anemi ve kronik karaciğer hastalığı birlikteliğinde Wilson hastalığı düşünülmelidir.
- **Fankoni sendromu:** İdrarla atılan bakır böbrek tübüllerinde birikip özellikle proksimal renal tübüler hasara yol açabilir.
- **İskelet sistemi hastalığı:** Osteoporoz, osteomalazi, osteoartrit görülebilir.

☑ Laboratuvar:

- Bu hastalarda tipik olarak **AST**, ALT ye göre daha fazla yükselir.
- **Serum seruloplazmin seviyesindeki düşüklük** tanıda ipucu olabilecek en iyi laboratuvar bulgusudur (**Tarama testi**).
- **Seruloplazmine bağlı serum bakır düzeyi düşüktür**. Hastalık ilerledikçe serumda **non-seruloplazmin bakır düzeyi** (serbest bakır) giderek artar.
- **24 saatlik idrarda bakır atılımı artmıştır**.

☑ Tanı:

- **Karaciğer biyopsisinde** kuru ağırlık başına düşen bakır miktarının artması veya genetik analiz (**ATP7B mutasyon**) kesin tanı yöntemidir.

☑ Tedavi:

- Tedavide bakır emilimini azaltan (çinko) ve/veya atılımını artıran (trientin, D- penisilamin) ilaçlar kullanılır.
- Wilson hastalarında öncelikle **çinko veya trientin** verilir. İdame tedavide ve asemptomatik vakalar için profilaktik tedavide de **çinko** tercih edilir.
- Bakır bağlayıcı bir ajan olan **penisilamin yan etkileri nedeniyle** tercih edilmemektedir.
- Nörolojik belirtisi başlayanlarda trientin ve penisilamin verilmez (**nörolojik semptomlar artabilir**), çinko verilir. Nörolojik fonksiyonların korunması için **tetrathiomolybdate** kullanılabilir.

Klinik Bilimler 134. soru

Tusdata Dahiliye Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 260

Primer Hemokromatozis

☑ Tanım ve Patogenez:

- Hemokromatoziste bağırsaktan demir emilimi artmıştır.
- **Otozomal resesif geçen** ve bağırsakta demir bağlayan proteinin artışına yol açan **HFE** mutasyonu vardır.
- Bu mutasyon nedeniyle demir emilini regüle eden karaciğer kaynaklı **hepsidin** sentezi azalır.
- En önemli mutasyon **C282Y'dir**. **H63D** daha az önemli diğer bir mutasyondur.
- Demir başta karaciğer ve retikuloendotelial sistem (RES) olmak üzere tüm dokularda ve makrofajlarda depolanır.
- Karaciğerde biriken demir hücre hasarı ile kronik hepatit ve **siroz gelişimine** yol açar.
- Demir emilimi artmadan, oral veya parenteral yolla vücuda aşırı demir yüklenmesi sonucu benzer bir tablo oluşabilir. Buna **sekonder hemokromatozis** denir. En sık aşırı transfüzyon nedeniyle **talasemi** hastalarında görülür.

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