

# Orijinal Soru: Temel Bilimler 40

40. Aşağıdakilerden hangisi agregat birikimiyle seyreden protein katlanma bozukluklarından biri değildir?

- A) Alzheimer hastalığı
- B) Parkinson hastalığı
- C) Hirschsprung hastalığı
- D) Huntington hastalığı
- E) Creutzfeldt-Jakob hastalığı

Doğru Cevap:C

## 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 edininip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

## İLGİLİ NOTLAR

Devamı sonraki referansta:)

38

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Dokularda Biriken Maddeleri Gösteren Boyalar	
Glukojen	→ PAS
Demir	→ Prusya mavisi
Melanin	→ Masson Fontana
Amiloid	→ Kongo Red, Kristal viyole
Yağ	→ Sudan-Oil red
Müsin	→ Alcian-Blue, PAS
Bakır	→ Orsein, Rodamin
Kollajen-kas	→ Masson trikrom
Kalsiyum	→ Von Kossa

## KOLESTEROL VE KOLESTEROL ESTERLERİ

- **Ateroskleroz**da kolesterol içeren lipid vakuelleri ile dolu makrofajlar ve düz kas hücreleri görülür. Kalıtsal ve edinsel hiperlipidemik sendromlarda makrofajlarda kolesterol yüklenmesi olur ve bu makrofajların deri ya da tendonlarda oluşturduğu kitlelere **ksantoma**, periorbital bölge derisinde birikimine **ksantalezma** denir. Ayrıca **Niemann-pick, tip c** hastalığında da kolesterol birikimi görülür.

## PROTEİNLER

- Plazma hücre diskrazilerinde hücre içi protein sentezini yapan ER büyür. Protein içerir. Buna **Russel cismi** denir. **Alfa-1 antitripsin eksikliği**nde proteinler yavaş katlanır veya katlanamaz ve hücre dışına atlamaz. İskelet proteinleri birikebilir. Bunlar; **mikrotübüller, aktin, miyozin, intermedier flamanlardır**. Intermedier flamanlar 5'e ayrılır:
  - Keratin (epitel hücrelerinde): Alkolik karaciğerdeki Mallory cismi sitokeratin içerir.
  - Nöroflamanlar (nöronlarda): Alzheimer'de nörofibriler yumak nöroflaman içerir.
  - Desmin (kas)
  - Vimentin (baş doku hücreleri)
  - Glial flamanlar (astrositlerde)
- **Amiloid** temel olarak **hücre dışında** biriken bir proteindir.
- Proteinürilerde renal proksimal tübüllerde protein birikir.

## Hatalı Katlanmış Protein Yanıtı

- Sentezlenen proteinler şaperonlar aracılığıyla (HSP 70 gibi) katlanır. Eğer bir protein stres (UV, ısı, serbest oksijen radikali vb.) veya mutasyon sonucu hatalı katlanırsa hatalı proteinler hücrede birikir ve katlanmamış protein yanıtı (UPR) ortaya çıkar. **Bu yanıt şunları içerir:**
  - Şaperon sentez artışı (HSP 70 proteini gibi): Yeniden katlanmaya ve tamire neden olur.
  - Protein sentezinde azalma: Hatalı protein sentezini azaltmak için bir adaptasyondur.

Temel Bilimler 40. soru

Tusdata Patoloji Ders Notu(Ortak Not) 1. Fasikül Sayfa 038

- Kistik fibrozis, ailevi hiperkolesterolemi, Tay-Sachs hastalığı, Retinitis pigmentosa, Creutzfeldt-Jakob hastalığı, Alzheimer hastalığı, Alfa-1 antitripsin eksikliği, Huntington hastalığı, Parkinson hastalığı ve Tip 2 DM hatalı protein birikimi ile giden hastalıklardandır.

# 18

## SİNİR SİSTEMİ HASTALIKLARI ve PATOLOJİSİ

- **Beyin parankimi şu bileşenlerden oluşur:**
  - o Nöronlar
  - o Glial hücreler (astrositler, oligodendrositler ve ependimal hücreler)
  - o Mikroglialar
  - o Kan damarları

### BEYİN HÜCRELERİ VE GÖSTERDİKLERİ PATOLOJİK DEĞİŞİKLİKLER

#### NÖRONLAR

- Standart bir nöronun **gövdesi**, kısa **dentritik uzantıları** ve sinir iletimini sağlayan uzun bir **aksonu** vardır.
- Beyin hastalıklarında nöronların gösterdikleri değişiklikler:
  - o **Akut nöronal hasar (red nöron): Nöronun iskemik nekrozudur.** 6-12 saatte ortaya çıkar. Karakteristik olarak hücrelerde büzüşme, karyoreksis ve karyolizis, sitoplazmik eozinofili, Nissl maddesinin dağılması ve nükleollerin yok olması izlenir. **Nöronal ölümün en erken bulgusudur.**
  - o **Transsinaptik dejenerasyon:** Uç organ çıkarılınca görülen dejenerasyondur. Göz enükleasyonu sonrası lateral genikulate nöronların dejenerasyonu gibi.
  - o **Kromatolizis:** Aksonal hasar sonucu nöronların proksimalinde, gövdede görülen genel reaksiyondur. **Nissl maddesinde (granüllü endoplazmik retikulum)** dağılma ve nöral hücre gövdesinde şişme ile karakterizedir.

Red nöron, kromatolizis, lipofuscin, Cowdry (HSV-nükleer), Negri (Kuduz-sitoplazmik), CMV (nükleer-sitoplazmik), nörofibriler yumak, Lewy cisimi.

Temel Bilimler 40. soru  
Tusdata Patoloji Ders Notu(Ortak Not) 2. Fasikül Sayfa 438

#### Nörodejeneratif Hastalıklarda Nöronlarda Biriken Proteinler ve Görülen Cisimcikler

Hastalık	Protein	Lokalizasyon
Prion hastalığı	Prion protein (PrP)	Ekstrasellüler
Alzheimer hastalığı	Amitoid precursor protein (APP) Nörofibriler tangle	Ekstrasellüler İntrasellüler
Parkinson hastalığı	$\alpha$ -Synuclein Lewy cisimciği	İntrasellüler İntrasellüler
Huntington hastalığı	Huntingtin	Nükleer
Spinocerebellar ataksi	Ataksinler	Nükleer
Miyoklonik epilepsi	Lafora cisimciği	İntrasellüler