

Beş yaşındaki erkek hastada ani başlayan, ilerleyici distoni, koreatetoz, dizartri, rijidite ve özellikle dilde istemsiz hareketler saptanıyor. Beyin manyetik rezonans görüntüleme aksiyel T2-ağırlıklı kesitte bilateral globus palliduslarda santralde hiperintensite ile birlikte bilateral simetrik hipointensite (kaplan gözü görünümü) tespit ediliyor.

**Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Dopa yanıtı distoni
- B) Nöronal seroid lipofuksinozis
- C) Lesch-Nyhan hastalığı
- D) Metakromatik lökodistrofi
- E) Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon

# Beyin demir depolanması ile birlikte nörodejenerasyon

- **Aseruloplasminemia**
  - Karaciğerde demir birikimi
  - Kore, distoni, parkinsonizm, psikiyatrik bulgular, DM
  - Serum demiri düşük, ferritin yüksek (850-4000)
  - Tedavi; Desferrioksamin
- **Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon**
  - 6 yaş altı distoni, rijidite, koreoatetoz, spastisite
  - Mr: bazal ganglionlarda demir birikim, **globus pallidus hipointensite (kaplan gözü)**

**CEVAP: E ŞIKKI**

Altı yaşındaki asemptomatik kız çocuğun kontrol amaçlı yapılan serum biyokimyası incelemesinde ürik asit düzeyi çok düşük (0,02 mg/dL) bulunuyor. Öz geçmişinde ve fizik muayenesinde herhangi bir anormallik bulunmayan, gelişimi ve bilişsel kapasitesi normal olan çocuğun 15 yaşındaki ağabeyinin böbrek taşı nedeniyle ameliyat olduğu öğreniliyor.

**Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) İzole ksantin oksidoredüktaz eksikliği
- B) Molibden kofaktör eksikliği
- C) Pürin nükleozid fosforilaz eksikliği
- D) Lesch-Nyhan sendromu
- E) İzole sülfid oksidaz eksikliği

DOĞRU CEVAP: A ŞIKKI

## Ksantin oksidaz eksikliği

- Tip 1;
  - İzole ksantin oksidaz eksikliği
- Tip 2;
  - İzole ksantin oksidaz+aldehit oksidaz eksikliği
- Tip 3;
  - Ksantin oksidaz, aldehit oksidaz ve sülfite oksidaz eksiktir
  - En yaygın neden Molibden eksikliğidir
- O.resesif kalıtılır
- Her üç tiptede plazma ürik asit <1 mg/dl
- Tedavi;
  - Tip1 ve tip 2 prognoz iyidir, düşük pürinli diet+sıvı alımı
  - Tip 3 ; c PMP infüzyonu etkindir

**Akçağaç şurubu idrar hastalığında oluşan nörolojik bulgulardan sorumlu aminoasit aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Lizin
- B) Lösin
- C) Fenilalanin
- D) Alanin
- E) Glutamin

DOĞRU CEVAP: B ŞIKKI

## MSUD

- Dallı zincirli  $\alpha$ -ketoasit dehidrogenaz eksiktir.
  - E1 $\alpha$ , $\beta$ ,E2 ve E3
  - E3 (dihidrolipoamid dehidrojenaz)
    - Konj. laktik asidoz, 2-ketoasidüri, 2-ketoglutarik asidüri
    - Dallı-zincir-2 ketoasid dehidrojenaz (BCKD) kinaz ve fosfataz
- Valin, Lösin, İzölösin yıkılamaz. (**alloizölösinde yükselir**)
- Beyne asıl toksik olan **lösin**dir.
- Hafif ketonüri, hipoglisemi olabilir
- Enzimin kofaktörü **tiamin pirofosfattır (B1)**.

**Lizinürik protein intoleransında aşağıdakilerden hangisinin görülmesi en az olasıdır?**

- A) Büyüme geriliği
- B) Osteoporoz
- C) Pulmoner alveolar proteinozis
- D) Hemofagositik sendrom
- E) Kardiyomiyopati

## Lizinürik protein intoleransı

- Anne sütü ile beslenen infantlar genellikle bulgu vermezler
- Formül mama, proteinden zengin ek gıdalarla bulgular ortaya çıkar
- Klinik bulgular;
  - Beslenmeyi reddetme, büyüme geriliği, kısa boy ✓
  - Subkutan yağ dokusuyla birlikte ince ekstremiteler
  - **Hepatosplenomegali**
  - **Hiperamonyemi**
  - **Pulmoner fibrozis, alveoler proteinozis (geç dönem bulgusu)** ✓
  - Proksimal tubulus disfonksiyonu, progresif glomerulonefrit
  - Kolay morarma, kanama bozuklukları, kırıklar ✓
  - Anemi, **lökopeni**, trombositopeni ✓

DOĞRU CEVAP: E ŞIKKI